

Distrofias Hereditarias de Retina

Información para pacientes, familiares y cuidadores

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud

Esta *Información para personas con Distrofias Hereditarias de Retina, familiares y/o cuidadores* forma parte del documento:

Grupo de trabajo de la Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina. Guía de Práctica Clínica para las Distrofias Hereditarias de Retina. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud; 2016.

Esta guía ha sido financiada mediante el convenio de colaboración suscrito por el Instituto de Salud Carlos III, organismo autónomo del Ministerio de Economía y Competitividad, y el Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud, en el marco del desarrollo de actividades de la Red Española de Agencias de Evaluación de Tecnologías y Prestaciones del SNS, financiadas por el Ministerio de Sanidad y Política Social.

Esta información, así como la versión completa y versión resumida de la mencionada Guía de Práctica Clínica, está también disponible en formato electrónico en la página web de Guía-Salud (www.guiasalud.es) y del Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud (SESCS) (www.sescs.es).

La información contenida en este documento se basa en lo que conocemos actualmente de la investigación médica. También se dan consejos en base a la opinión de profesionales de la salud expertos en las distrofias hereditarias de retina.

En este documento hay tres tipos de recomendaciones:



Recomendación fuerte
basada en la evidencia científica



Recomendación débil
basada en la evidencia científica



Recomendación
basada en la experiencia clínica

ÍNDICE

¿Qué son las Distrofias Hereditarias de Retina?	5
¿Cuáles son sus causas?	8
¿Cuáles son sus síntomas?	12
¿Cuál es la evolución normal de la enfermedad?	14
¿Cómo se diagnostica en niños?	25
¿Cómo se diagnostica en adultos?	27
¿Cuándo y para qué se realiza el estudio genético?	31
¿Cuáles son sus complicaciones más frecuentes?	34
¿Qué tratamientos existen? ¿Cuáles son sus riesgos y beneficios?	37
¿Cuáles son los beneficios y riesgos de los suplementos nutricionales?	38
Embarazo	40
¿Se puede rehabilitar la baja visión?	42
Intervenciones psicoeducativas	44
Estilos de vida y autocuidado	45
Profesionales implicados en el manejo de las DHR	47
¿Qué debo tener en cuenta cuando visite a mi médico?	49
Papel del familiar y/o cuidador	51
¿Dónde puedo obtener más información y/o ayuda?	53

Presentación

Este documento está dirigido a niños y adultos que tienen una Distrofia Hereditaria de Retina (en adelante DHR), a sus familiares y/o a sus cuidadores.

La información y recursos contenidos en este documento pueden contribuir a aumentar su conocimiento sobre esta enfermedad y los cuidados adecuados.

Este documento incluye información sobre las DHR, su diagnóstico, tratamiento y otras informaciones de utilidad como son los contactos de asociaciones de pacientes u otros recursos de Internet.

Este documento, en ningún caso, pretende sustituir una visita a su médico, a su oftalmólogo o a otro profesional especializado. La información presentada en este documento podrá servirle de ayuda para consultar con su profesional sanitario cualquier duda sobre su enfermedad.

Las recomendaciones que se recogen en este documento se han formulado en base a la literatura científica existente y al acuerdo del grupo de trabajo de dicha guía. Además, se ha utilizado la información obtenida en un estudio sobre las necesidades y preferencias de personas con DHR en España, llevado a cabo para este fin.

¿Qué son las Distrofias Hereditarias de Retina?

Las DHR son un grupo de diversas patologías hereditarias de difícil diagnóstico que afectan a un número reducido de personas.

Las DHR se asocian a una pérdida progresiva de la agudeza visual y/o del campo visual en ambos ojos. Estas enfermedades suelen progresar con el tiempo y terminan provocando la disminución o, en algunos casos, la pérdida total de la visión. Las DHR afectan a la retina y, aunque todas las partes del ojo son importantes para percibir la información visual, la retina es una parte vital del sistema (Figura 1).

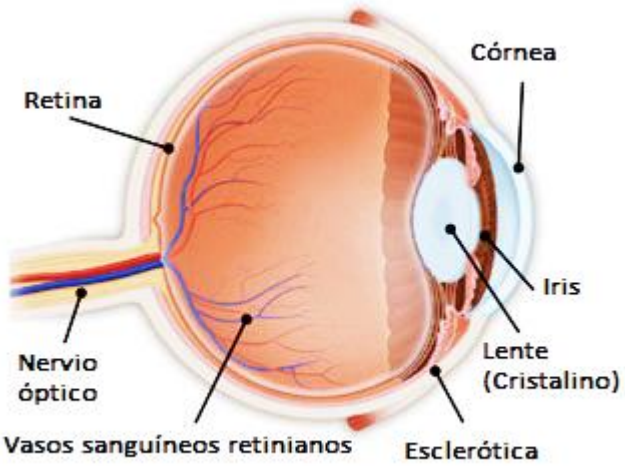


Figura 1. Anatomía del ojo humano

La retina tiene la función esencial de detectar la luz y transmitir las imágenes al cerebro, donde se procesan, tal y como vemos en la Figura 2.

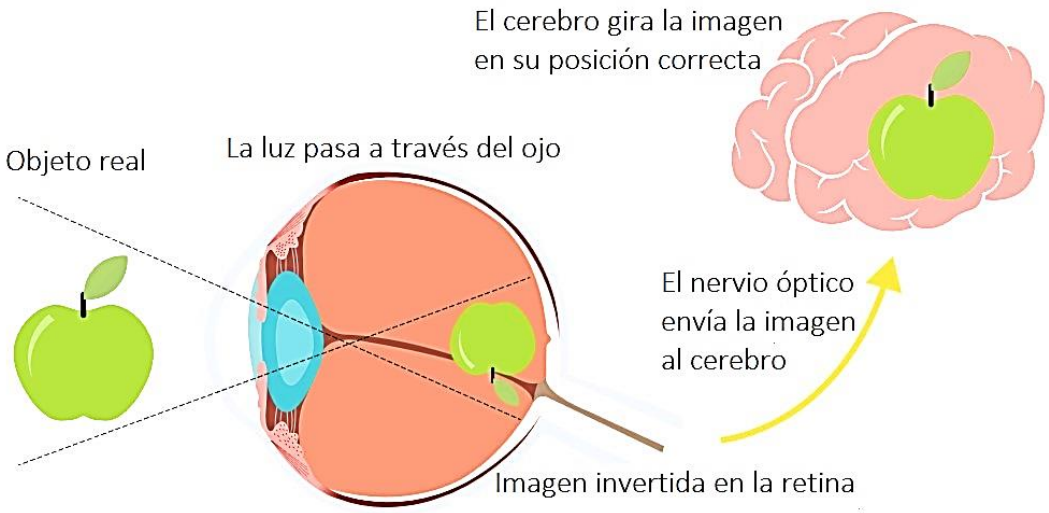


Figura 2. Cómo funciona el ojo humano

La retina tiene dos tipos de células sensibles a la luz llamadas conos y bastones.

- ✓ Los bastones son responsables de la visión nocturna, la detección del movimiento y la visión periférica, pero no diferencian detalles o colores.
- ✓ Los conos son responsables de la visión de alta resolución y de la percepción del color, pero requieren de luz intensa para su funcionamiento.

Las DHR pueden alterar a los conos o los bastones por separado o a ambos a la vez. Además, las DHR pueden manifestarse solas o asociadas a un síndrome que afecta a varios órganos.

De entre todas las DHR que existen, esta guía se centra en las siguientes:

- ✓ Enfermedades hereditarias que cursan con ceguera nocturna:
  - Retinosis pigmentaria = Distrofias de bastones y conos
    - Formas atípicas de retinosis pigmentaria
    - Formas localizadas o segmentarias de retinosis pigmentaria
    - Formas sindrómicas de retinosis pigmentaria
  - Coroideremia
  - Atrofia girata
  - Ceguera nocturna congénita estacionaria

- ✓ Enfermedades que afectan primariamente a los conos:
  - Distrofias progresivas de conos y Distrofias progresivas de conos y bastones
  - Disgenesias no progresivas de conos:
    - Monocromatismo congénito de bastones o Acromatopsia congénita
    - Monocromatismo de conos azules ligado a X
- ✓ Distrofias maculares:
  - Mutaciones en ABCA4: Enfermedad de Stargardt y Fundus Flavimaculatus
  - Distrofia coroidea areolar central
  - Distrofia viteliforme macular de Best
  - Distrofias en patrón del epitelio pigmentario de la retina
- ✓ Distrofias vitreorretinianas:
  - Complejo Wagner-Stickler
  - Retinosquisis juvenil ligada a X
  - Vitreorretinopatía exudativa familiar

¿Cuáles son sus causas?

Las DHR son enfermedades de causa genética, es decir, la aparición de la enfermedad está determinada por los genes heredados de los padres. Por tanto, no son provocadas por traumatismos, infecciones o ningún otro agente externo.

En las DHR pueden estar involucrados un gran número de genes. En la actualidad se han descubierto más de 250 genes implicados en las DHR, que se heredan según todos los patrones de herencia posibles, aunque no todas las formas hereditarias ni todos los defectos genéticos tienen la misma gravedad.

La forma en la que se transmite la enfermedad es a través de uno de los siguientes patrones de herencia:

✓ **Autosómica dominante** (Figura 3): Hay afectados en varias generaciones de una familia. Se afectan por igual hombres y mujeres. La enfermedad generalmente se transmite sólo por individuos afectados. Los sanos, salvo excepciones, no la transmiten. En cada embarazo, la probabilidad de transmitir la enfermedad al hijo es de un 50%. Estas mutaciones suelen haberse heredado del padre o la madre aunque, muy ocasionalmente, un paciente presenta por primera vez la mutación dominante (mutación “de novo”).

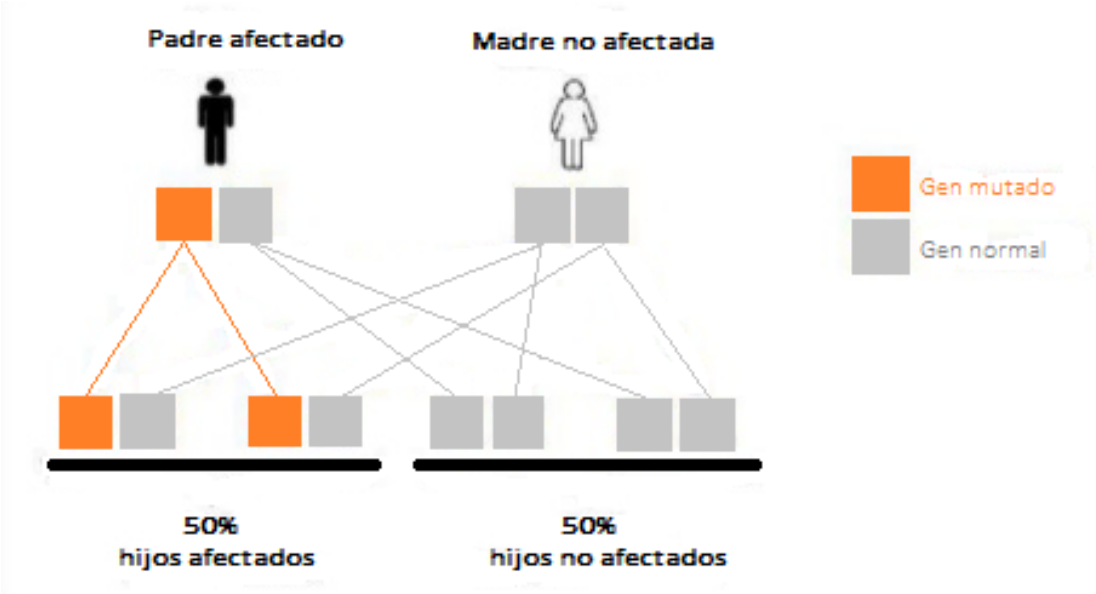


Figura 3. Herencia Autosómica Dominante

✓ **Autosómica recesiva** (Figura 4): Puede afectar a hombres y mujeres y con igual frecuencia. Cada uno de los hijos de padres portadores de la misma mutación génica tiene 1 de 4 posibilidades de heredar la mutación de ambos progenitores y padecer la enfermedad. Esto también significa que en cada embarazo hay 3 posibilidades de 4 de que el hijo no esté afectado por la enfermedad. Esta probabilidad sigue siendo la misma en cada embarazo y en niños o niñas. Hay, además, 2 de 4 posibilidades de que el niño herede una copia del gen mutado de uno de sus padres, por lo que será sano pero portador como sus padres (no tiene la enfermedad, pero posee una copia mutada del gen de la pareja de genes). Como para que aparezca la enfermedad es importante que los padres tengan mutación en el mismo gen (recordemos que hay más de 250 genes causantes posibles descritos), el riesgo aumenta si los padres son de la misma familia, pues en ese caso comparten genes, y es más probable que el hijo nazca afectado.

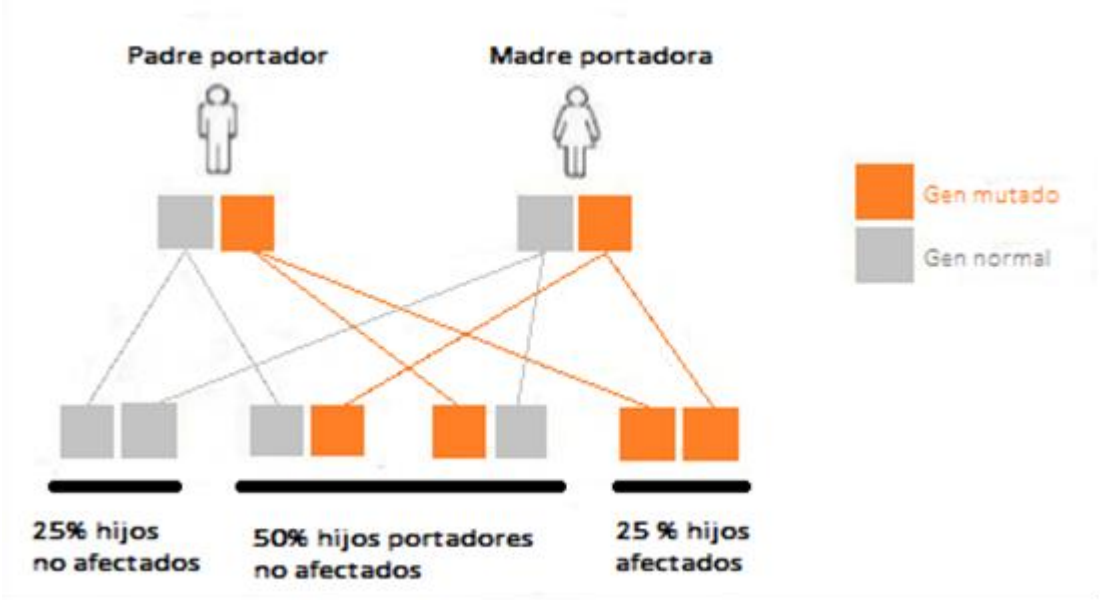


Figura 4. Herencia Autosómica Recesiva

✓ **Recesiva ligada al sexo** (Figura 5): El gen mutado se encuentra en el cromosoma X. Sólo los hombres padecen la enfermedad. Las mujeres habitualmente son portadoras, aunque como en el caso anterior, si ambos padres portan la misma mutación, también pueden estar afectadas. No es raro que algunas mujeres portadoras puedan tener algún signo de la enfermedad en

uno de los dos ojos o en los dos asimétricamente. Aunque estos signos pueden ser detectados por el oftalmólogo (médico especialista en las enfermedades de los ojos, también conocido como “oculista”), es muy infrecuente que se produzcan síntomas que alteren de modo importante la visión de la mujer. Una mujer portadora puede tener hijos varones afectados. Cada hijo varón que tenga podrá estar afectado por la enfermedad con una probabilidad del 50%. Las hijas podrían ser portadoras. Cada hija tiene una probabilidad del 50%. Un varón afectado no tiene hijos varones afectados, sin embargo, todas sus hijas serán portadoras.

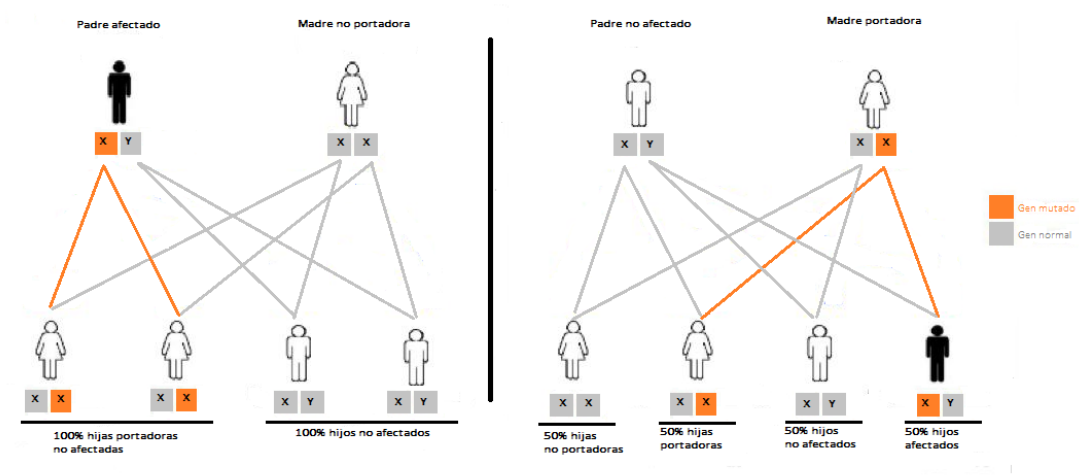


Figura 5. Herencia Recesiva ligada al sexo

Estos defectos genéticos hacen que las células de la retina funcionen de manera incorrecta y tengan dificultades para percibir la luz. Con el tiempo, en la mayor parte de este grupo de enfermedades se produce una degeneración de muchas de estas células, lo que conlleva una pérdida progresiva de la visión. En otras enfermedades las células no mueren, pero funcionan incorrectamente toda la vida sin que la visión se deteriore.

Los motivos por los que la retina se degenera están siendo objeto de numerosas investigaciones a nivel mundial y desde hace años. Actualmente solo se conoce cómo algunas mutaciones llegan a producir las alteraciones que conducen a la degeneración y la muerte de los fotorreceptores (bastones y conos), pero la mayor parte aún está por definir. Lo que sí se sabe es que,

cuando los fotorreceptores degeneran, lo que sucede es que se autodestruyen por un proceso que se conoce como “muerte celular programada”, que al ir en este caso acompañada de inflamación recibe el nombre de “necroptosis”.

¿Cuáles son sus síntomas?

Aunque los síntomas de las DHR varían de una distrofia a otra y de un paciente a otro, los síntomas más frecuentes son:

✓ **Ceguera nocturna**, que se manifiesta como una deficiente adaptación a la oscuridad y pésima visión en lugares poco iluminados. Las personas con ceguera nocturna tienen una adaptación muy lenta a la oscuridad, tardan en ver cuando pasan de un ambiente con luz a otro con luz más tenue, como por ejemplo restaurantes o salas de cine, y muchas veces no son capaces de distinguir correctamente formas y objetos en ambientes poco iluminados.

> *"Hacía tiempo que por la noche veía mal, pero estas cosas las achacaba a: qué mal iluminadas están las calles, cómo me molestan los focos que vienen de frente…"*
>
> Isabel, 59 años, retinosis pigmentaria

✓ **Reducción del campo de visión periférico**, que obliga a los afectados a girar la cabeza y mover los ojos continuamente para poder ver lo que hay a su alrededor. Es lo que se conoce como "visión en túnel", dado que el mundo se va convirtiendo en una especie de túnel donde la única luz se ve al final, pero cada vez es más distante y difusa. Las personas con DHR o sus familiares suelen referirse a este síntoma afirmando que se tropiezan habitualmente con los objetos a su alrededor o que tienen dificultades para encontrarlos.

Se pueden dar otras formas de pérdida de campo visual como son, entre otras, los **escotomas**, en los que la visión disminuye o se pierde por completo en una zona concreta del campo central, conservándose la visión periférica.

✓ **Disminución de la visión** (de la agudeza visual), que se manifiesta como dificultad para percibir formas y objetos de pequeño tamaño. Los pacientes con pérdida de agudeza visual refieren dificultades fundamentalmente para la lectura y otras tareas de cerca que requieren visión en detalle.

✓ **Metamorfopsia**, en la que se presenta una alteración de la percepción del tamaño o la forma de los objetos. Estos pueden verse distorsionados, ondulados, angulados, más grandes o más pequeños de lo que son.

✓ **Alteración de la percepción de los colores** que, aunque es variable, suele afectar más al eje rojo-verde. Se suele producir cuando la enfermedad está muy avanzada.

✓ **Deslumbramientos, fotopsias y fotofobia**. Muchos pacientes presentan problemas cuando pasan de luz a oscuridad y viceversa, pero también deslumbramientos indirectos (debido a los reflejos). Los pacientes perciben luces o pequeños flashes (llamados fotopsias) en la periferia de su campo que dificultan la visión, especialmente en condiciones de excesiva luminosidad. Además, la luz molesta cada vez más y algunos pacientes generan una intolerancia anormal a la luz por la molestia, la disminución de visión o el dolor que produce.

¿Cuál es la evolución normal de la enfermedad?

Es cierto que, a medida que la edad avanza, algunas personas con DHR pueden llegar a perder completamente la visión pero también es importante saber que muchas personas con DHR mantendrán un resto de visión que puede ser variable.

Afortunadamente, un gran número de personas con DHR no evolucionan hacia una ceguera total, aunque sí se consideran “ciegos legales”. La ceguera legal, reconocida por la Organización Mundial de la Salud (OMS) y las administraciones públicas en España como la condición que da derecho a tener una discapacidad visual, se caracteriza por:

1) una agudeza visual igual o por debajo de 20/200 (0,1) en el mejor de los ojos en el Test de Snellen* o,

2) un campo visual igual o inferior a 10º en el mejor de los ojos independientemente de que la visión sea mejor que 0,1 en el Test de Snellen*

En cualquier caso, existe una fase previa en la que la Organización Mundial de la Salud (OMS) y algunas administraciones públicas de otros países reconocen que los enfermos van a tener problemas de baja visión, es decir, no van a ser capaces de realizar tareas importantes en la vida diaria como conducir, leer sin ayudas especiales, participar en determinadas actividades deportivas o sociales, etc. Se debe tener en cuenta que el porcentaje de afectados de DHR con baja visión es muy superior al de quienes están en situación de ceguera legal. Este grupo de enfermos con baja visión se caracteriza por tener:

1) una agudeza visual inferior a 20/60 (0,3) en el test de Test de Snellen* o,
2) independientemente de que la visión sea mejor, una correspondiente pérdida de campo visual de menos de 20º en el mejor ojo con la mejor corrección posible.

En España se reconocen como personas subsidiarias de prestaciones económicas (ligadas a la renta), servicios asistenciales y servicios educativos especiales a las personas legalmente ciegas. Cualquier persona con nacionalidad española en esta situación puede afiliarse a la Organización

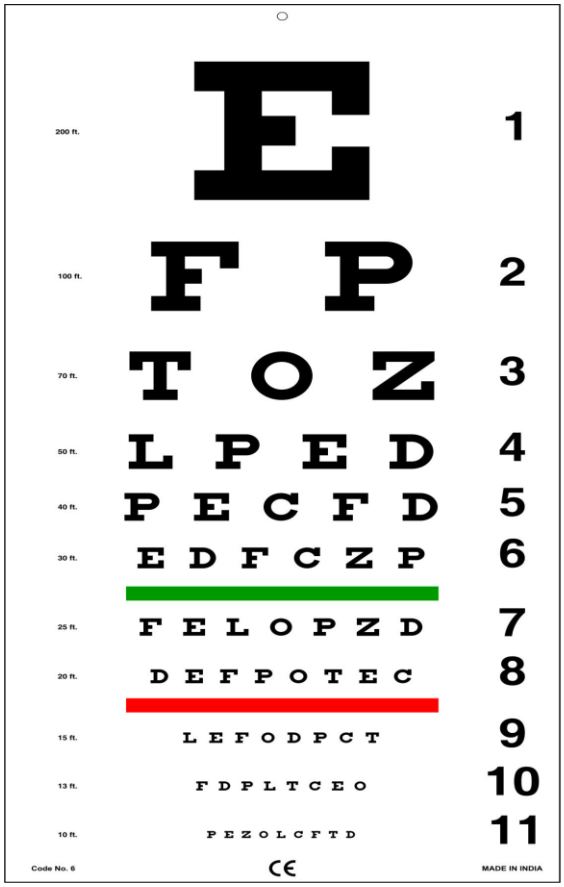
Nacional de Ciegos Españoles (ONCE). Además, la persona puede solicitar el certificado de discapacidad, aún sin ser ciego legal, en el Instituto de Mayores y Servicios Sociales (IMSERSO) o en el centro base de su provincia.

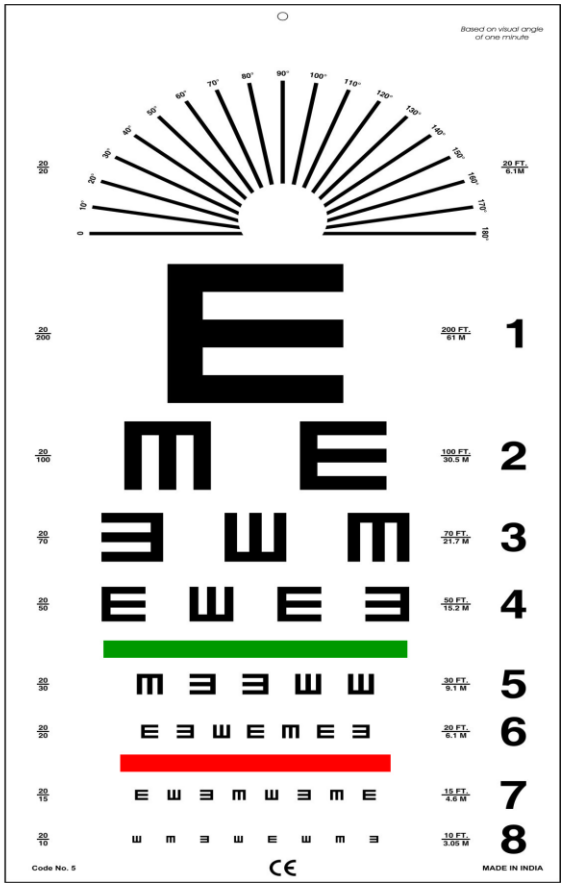
"Conozco gente muy mayor afectada de retinosis pigmentaria que ve. Cada distrofia es de su padre y de su madre, evoluciona en cada persona de una manera distinta. Decir casi como verdad incuestionable que te vas a quedar ciego, no es verdad"

Manuel, 48 años, retinosis pigmentaria

* Test de Snellen

En un nivel de 20/200 la persona solo puede leer la E (línea 1) desde una distancia de 6 metros. Si no se ve al menos esa letra se considera que existe ceguera legal. Si no se pasa hacia debajo de la línea de 20/60 (raya verde) se considera baja visión. Un nivel 20/20 es la visión normal (raya roja).





Para entender lo que esto significa, por ejemplo, una agudeza de 20/40 indica que la línea que usted lee correctamente a 6 metros (20 pies) puede ser leída por una persona con visión normal desde 12 metros (40 pies) de distancia. También se puede usar la notación decimal en la que 20 dividido entre 40 nos da 0,5, es decir 20/40=0,5, lo que no significa que sea un 50% de visión exactamente, 0,5 suele ser más de ese 50%.

A continuación, se detallan algunas características de la evolución de las distintas DHR.

Retinosis pigmentaria

Se trata de una enfermedad con una enorme heterogeneidad genética, lo que significa que hay muchas posibles mutaciones y muchos posibles genes que podrían causarla. Dependiendo de cuál sea la mutación y el gen concreto que la cause, el grado de progresión puede variar.

Los primeros síntomas visuales que suelen experimentar las personas con retinosis pigmentaria son la dificultad o imposibilidad de ver con relativa poca luz (ceguera nocturna) y la pérdida progresiva del campo visual hasta tener una visión en túnel.

Se estima que en entre 15 y 20 de cada 100 familias con retinosis pigmentaria, además de los síntomas oculares, puede haber síntomas de otro tipo, como sordera, obesidad, enfermedad renal o síntomas neurológicos. Estos son los casos de retinosis pigmentaria asociada a un síndrome. Los síndromes más frecuentes son el síndrome de Usher y el síndrome de Bardet-Biedl.

Síndrome de Usher

Es una enfermedad caracterizada por la combinación de disminución de la capacidad auditiva y deterioro de la visión.

Se han descrito tres tipos de síndrome de Usher:

✓ El síndrome de Usher tipo 1: La persona nace con una pérdida auditiva profunda por lo que la enfermedad les convierte en sordociegos. Este doble déficit sensorial es altamente incapacitante. Habitualmente genera problemas con el equilibrio (al estar dañado el oído). Afortunadamente, el pronóstico del problema auditivo ha mejorado con la llegada de los implantes cocleares. Los primeros signos de retinosis pigmentaria suelen aparecer durante la adolescencia temprana.

✓ El síndrome de Usher tipo 2: La persona nace con una deficiencia auditiva entre moderada y grave que les permite aprender a hablar. A menudo, no se les diagnostica la sordera hasta los 4 ó 5 años. No tienen problemas con

el equilibrio y la retinosis pigmentaria suele comenzar poco después de la adolescencia, alrededor de los 20 años de edad. Habitualmente, los problemas visuales progresan más lentamente que en el Usher tipo 1. La capacidad auditiva generalmente se mantiene bastante estable a lo largo de la vida.

✓ El síndrome de Usher tipo 3: Generalmente, la persona nace con buena audición o con una pérdida auditiva leve. La pérdida progresiva tanto de la audición como de la vista suele comenzar alrededor de la pubertad. Puede afectar el equilibrio. Durante la vida adulta la vista y el oído empeoran progresivamente.

Síndrome de Bardet-Biedl

En este síndrome, los síntomas oculares pueden parecerse a una distrofia de conos y bastones y su aparición es temprana. Seis de cada diez pacientes afectados son legalmente ciegos a los 20 años. La enfermedad no afecta solo a la visión sino que también suele conllevar anomalías en el riñón, las manos y los pies (presentando dedos de más o polidactilia), los genitales internos y en la distribución de la grasa. También se puede presentar con deterioro cognitivo, discapacidad intelectual o retraso psicomotor leve.

Coroideremia

Se caracteriza por la pérdida progresiva de la visión y afecta principalmente a varones por tener herencia recesiva ligada a X. Los síntomas típicos incluyen la dificultad o imposibilidad de ver con relativa poca luz y la visión en túnel, que puede ocurrir en la primera o segunda década de la vida, por lo que se suele confundir con la retinosis pigmentaria. La visión central generalmente se conserva hasta la década de los 50. El deterioro de la visión aumenta con el tiempo, pero la progresión varía entre las distintas personas afectadas.

Atrofia girata

Es una enfermedad metabólica poco común que impide a los pacientes descomponer un aminoácido llamado ornitina. Los altos niveles de ornitina dañan la retina y causan síntomas muy similares a la retinosis pigmentaria. Suele comenzar con la dificultad o imposibilidad de ver con relativa poca luz en

la primera década de la vida. Es frecuente encontrar miopía elevada (dificultad para ver bien los objetos lejanos), astigmatismo (presencia de visión borrosa y distorsionada de los objetos) y catarata (el cristalino, que es la lente natural del ojo que se encuentra detrás de la pupila, se vuelve opaco y aparecen síntomas como visión borrosa y colores apagados).

Ceguera nocturna congénita estacionaria

La Ceguera Nocturna Congénita Estacionaria es una enfermedad no progresiva que se caracteriza por la dificultad o imposibilidad de ver con relativa poca luz desde la infancia, pero con capacidad moderada de ver los detalles.

Esta enfermedad puede ir además acompañada de una baja capacidad de ver detalles, movimientos involuntarios y rápidos de los globos oculares (llamados nistagmo) y estrabismo.

Distrofias progresivas de conos

Se caracteriza por la pérdida de conos con disminución visual progresiva. Normalmente no dan síntomas hasta la adolescencia o el inicio de la edad adulta. La edad de inicio de la pérdida de visión, así como la progresión de la enfermedad es muy variable. Habitualmente la visión baja hasta niveles de 20/200* junto con alteraciones marcadas de la visión del color. La edad media para la ceguera legal es de 48 años. La fotofobia (intolerancia anormal a la luz intensa) es a menudo el síntoma más precoz y destacado. Además, habitualmente la visión de colores se altera y a menudo progresa hasta que la persona deja de percibir colores.

Distrofias progresivas de conos y bastones

Suelen comenzar en la primera o segunda década de la vida. Las personas con distrofias progresivas de conos y bastones desarrollan los mismos síntomas que la distrofia progresiva de conos al principio de su vida, pero no tarda mucho en aparecer la ceguera nocturna y la retracción concéntrica del campo visual (la pérdida comienza en la zona externa del campo de visión y avanzan hacia el centro), propios de la retinosis pigmentaria. La edad media para la ceguera legal es de 35 años.

Monocromatismo congénito de bastones o Acromatopsia congénita

Es una enfermedad no progresiva de herencia autosómica recesiva. Es la más frecuente de las enfermedades de los conos, aunque a menudo no se diagnostica correctamente. En esta enfermedad existe una disminución importante del número de conos de la retina, y los pocos que hay muestran un funcionamiento incorrecto desde el nacimiento que permanece igual toda la vida. Recordemos que los conos en la retina son los responsables de la visión de alta resolución y de la visión en color. Esta enfermedad se caracteriza por agudeza visual reducida, movimiento involuntario y rápido de los globos oculares (nistagmus), aumento de la sensibilidad a la luz, pequeño escotoma central (punto oscuro o totalmente negro en el campo de la visión) y pérdida completa de la capacidad para discriminar colores.

Monocromatismo de conos azules ligado a X

Previamente conocido erróneamente como acromatopsia incompleta ligada a X. La herencia es recesiva ligada a X como su propio nombre indica, por lo que las personas afectadas son varones. Afecta a menos de uno de cada 100.000 individuos y se caracteriza por ausencia total de función de conos rojos y verdes. Las personas afectadas presentan disminución de visión desde el nacimiento, movimiento involuntario e incontrolable de los ojos (nistagmus), poca capacidad o incapacidad de distinguir colores, miopía y fotofobia, es decir, el cuadro clínico es indistinguible del monocromatismo congénito de bastones o acromatopsia congénita descrito anteriormente, salvo por el modo de herencia. El movimiento involuntario e incontrolable de los ojos a menudo disminuye con el tiempo. La agudeza visual de las personas con esta enfermedad es muy variable, oscilando entre 20/80 y 20/200.

Enfermedad de Stargardt - Fundus flavimaculatus

Se trata de un grupo heterogéneo de trastornos hereditarios de la retina ocasionados por mutaciones en un mismo gen, *ABCA4*. Es la distrofia macular más frecuente y la segunda enfermedad hereditaria de la retina más frecuente tras la retinosis pigmentaria. La edad de inicio es típicamente entre los 10 y 20 años.

En cuanto al pronóstico visual, a los 19 años 5 de cada 10 pacientes mantiene una agudeza visual mayor a 20/40 en al menos un ojo. A los 29 años, 3 de cada 10, y a los 39 años, 2 de cada 10 pacientes. Una vez que la agudeza visual ha alcanzado este nivel de 20/40, tiende a disminuir rápidamente y se estabilizará en 20/200.

En algunos casos en los que las alteraciones aparecen en una edad más tardía (mayores de 20 años), los pacientes suelen presentar un mejor pronóstico visual.

La enfermedad de Stargardt tiene diversas posibilidades de afectación clínica, aunque la más frecuente es la afectación únicamente del área central de la retina. Sin embargo, en el Fundus Flavimaculatus hay afectación más periférica y, a menudo, se asocia a atrofia central. Por último, hay un pequeño número de pacientes que en edades más avanzadas muestran signos y síntomas de afectación de bastones, mostrando un patrón clínico más similar al de una distrofia de conos y bastones.

Distrofia coroidea areolar central

Es el término más utilizado para esta enfermedad, aunque también se han usado otros términos incluyendo "coroiditis central senil", "angio-esclerosis coroidea", "esclerosis coroidea areolar central" y "atrofia coroidea areolar central".

El inicio de la enfermedad se produce entre los 30 y los 60 años y se conserva una agudeza visual de 20/200 hasta edades avanzadas de la vida. Sólo se ve afectada la retina central.

Distrofia viteliforme macular de Best o enfermedad de Best

Es una forma lenta y progresiva de distrofia macular, sin embargo, con cierta frecuencia estos pacientes desarrollan una complicación macular (llamada membrana neovascular subretiniana) que les produce una pérdida más brusca de visión. Por lo tanto, si estos pacientes notan esta pérdida de visión brusca deben acudir al oftalmólogo, pues la complicación es tratable. En la mayoría de los casos tiene su comienzo en la infancia, aunque a veces se puede desarrollar en edad más avanzada.

A pesar de que la enfermedad de Best es la segunda forma más común de degeneración macular juvenil, con un inicio habitualmente anterior a los 15 años de edad, sólo alrededor de 1 de cada 100 casos de degeneración macular pueden atribuirse a la enfermedad de Best.

Se caracteriza por síntomas de metamorfopsia (alteración de la percepción del tamaño o la forma de los objetos), visión borrosa y disminución de la visión central.

Distrofia en patrón

En esta enfermedad los síntomas aparecen típicamente entre los 40 y 50 años de edad, con metamorfopsia (alteración de la percepción del tamaño o la forma de los objetos) leve o pequeñas disminuciones de la agudeza visual, aunque es relativamente frecuente que se encuentre como un hallazgo casual en exploración rutinaria en personas sin síntomas. La agudeza visual generalmente es mejor que 20/80 (0,25) y a menudo superior a 20/30 (0,6) en el test de Snellen. Las personas mayores de 50 años pueden padecer atrofia geográfica (atrofia que afecta a la zona central del fondo de ojo) o membranas neovasculares coroideas (vasos sanguíneos que crecen debajo de la retina y alteran la visión) con mayor frecuencia y gravedad, lo que produce disminuciones de visión más marcadas.

Las distrofias en patrón más frecuentes son:

- Distrofia macular viteliforme del adulto o Distrofia foveomacular del adulto
- Distrofia en patrón en alas de mariposa

Complejo Wagner-Stickler

El síndrome de Wagner-Stickler provoca distintas alteraciones oculares (miopía, cataratas precoces y desprendimiento de retina, entre otros), problemas articulares (en 9 de cada 10 pacientes) y otros síntomas como sordera (en 7 de cada 10 pacientes) o alguna anomalía facial (en 8 de cada 10 pacientes).

Retinosquisis juvenil ligada a X, Retinosquisis congénita hereditaria ligada a X, Retinosquisis foveal familiar o velos vítreos congénitos

Clásicamente se caracteriza por la pérdida de visión de inicio temprano y esquisis foveal (separación de las capas del área de la retina, que es la zona donde se enfocan los rayos luminosos y que se encuentra especialmente capacitada para la visión del color) en ambos ojos que da lugar a un aumento del riesgo de desprendimiento de retina (entre 5 y 20 de cada 100 pacientes). Una de cada 3 personas puede sufrir hemorragias intraoculares. El trastorno se puede presentar en la infancia temprana con estrabismo, movimientos involuntarios y rápidos de los globos oculares (nistagmus), hipermetropía axial (el síntoma principal es la visión borrosa de objetos cercanos), desprendimiento de retina o hemorragia intraocular.

Amaurosis congénita de Leber

Es la forma más temprana y la más grave de todas las DHR. Los bebés con este trastorno pueden ser totalmente ciegos o estar seriamente limitados en sus capacidades visuales. En el caso de que la deficiencia no sea total, el deterioro visual tiende a empeorar con el tiempo, de forma que están totalmente ciegos en la primera o segunda décadas de la vida.

La enfermedad a menudo se asocia con otros problemas de la visión, incluyendo un aumento de la sensibilidad a la luz (fotofobia), movimiento involuntario y rápido de los globos oculares (nistagmus) e hipermetropía extrema (dificultad o imposibilidad de ver con claridad los objetos próximos). A veces también se asocia a otros síntomas no oculares (se denominan formas sindrómicas).

NO OLVIDE QUE…

Puede solicitar información a su médico especialista sobre su enfermedad, sus síntomas y posible evolución.

Recomendación



Si aparecen nuevos síntomas, aumentan su frecuencia o intensidad, debe informar inmediatamente a su médico especialista.

NO OLVIDE QUE…

Su médico elaborará un plan de seguimiento en función de su enfermedad y síntomas. Usted y su médico deberán revisar con regularidad los resultados de su plan.

¿Cómo se diagnostica en niños?

Las DHR de inicio en la edad pediátrica son muy poco frecuentes. Entre las más habituales están las afecciones objeto de atención en esta guía como la enfermedad de Stargardt, la enfermedad de Best, la amaurosis congénita de Leber y la acromatopsia congénita. Las retinosis pigmentarias (incluidas aquellas que no solo afectan a la visión, llamadas formas sindrómicas) también pueden tener su inicio en la infancia.

Sin embargo, los niños hasta los 5 o 6 años raramente se quejan de pérdida de visión, por lo que, en estos niños más pequeños, se debe estar atento a los signos indirectos.

> "*Cuando era pequeña pensaba que veía como todo el mundo, no pensaba que veía mal*"
>
> Ana, 53 años, enfermedad de Stargardt

Ejemplos de estos signos indirectos son:

- ✓ El niño se acerca mucho a los objetos
- ✓ Se tropieza con mucha frecuencia
- ✓ Se maneja mal en la oscuridad
- ✓ Presenta desviaciones oculares
- ✓ Presenta un reflejo blanco en la pupila

Otros signos importantes son:

- ✓ Movimientos rápidos e involuntarios de los ojos
- ✓ El niño no fija ni sigue objetos de colores brillantes o luces brillantes
- ✓ No responde a caras familiares (madre, padre, cuidador)
- ✓ Mira hacia luces muy intensas sin prestar atención a ninguna otra cosa
- ✓ Se frota los ojos
- ✓ El niño no mejora su visión con gafas

Una vez que hay sospecha de DHR, se emplearán los mismos medios técnicos y profesionales que en adultos (ver siguiente apartado).

Recomendación

Si su hijo se acerca mucho a los objetos, tropieza, se maneja mal en la oscuridad, no responde a caras familiares o no mejora su visión con gafas, debe consultar a su oftalmólogo o a su pediatra.

¿Cómo se diagnostica en adultos?

Obtener un diagnóstico puede ser un proceso largo y frustrante. En el caso de enfermedades raras como las DHR, dar con el diagnóstico puede llevar años, aunque a veces también puede ser inmediato. El proceso de diagnóstico es una etapa importante, con implicaciones en la adaptación a la enfermedad y en la capacidad de tener autonomía personal.

Para el diagnóstico de las DHR se necesitan medios técnicos y profesionales cualificados para la realización de una serie de pruebas, entre las que se incluyen:

Estudio del fondo del ojo. Técnica que permite observar el interior del globo ocular. Para el examen del fondo de ojo, se ponen unas gotas de colirio en el ojo que dilatarán poco a poco la pupila. Después, el paciente entra en la consulta del oftalmólogo, se apagan las luces y el médico utiliza un oftalmoscopio o una lámpara de hendidura en la que el paciente debe apoyar la barbilla y la frente en una estructura de metal, para así fijar la mirada y utilizar las lupas y luces que permiten el examen ocular (Figura 6). Durante la prueba, el médico pide al paciente que fije la vista en un punto y que no parpadee por unos segundos.


(1)

(2)

Figura 6. Visualización de fondo de ojo con oftalmoscopio (1) o con lámpara de hendidura (2)

Estudio del campo visual, Existen dos modalidades principales. En la primera de ellas, el paciente permanece sentado frente al examinador. Se examinan los dos ojos de forma independiente para lo cual el paciente debe cerrar uno de sus ojos y mirar fijamente al ojo contrario de su examinador mientras se le pide

que indique cuándo ve y cuándo deja de ver un objeto (bolígrafo, dedo del examinador…) que se irá desplazando a lo largo del campo visual del ojo examinado. Posteriormente se repite la misma maniobra con el otro ojo (Figura 7).

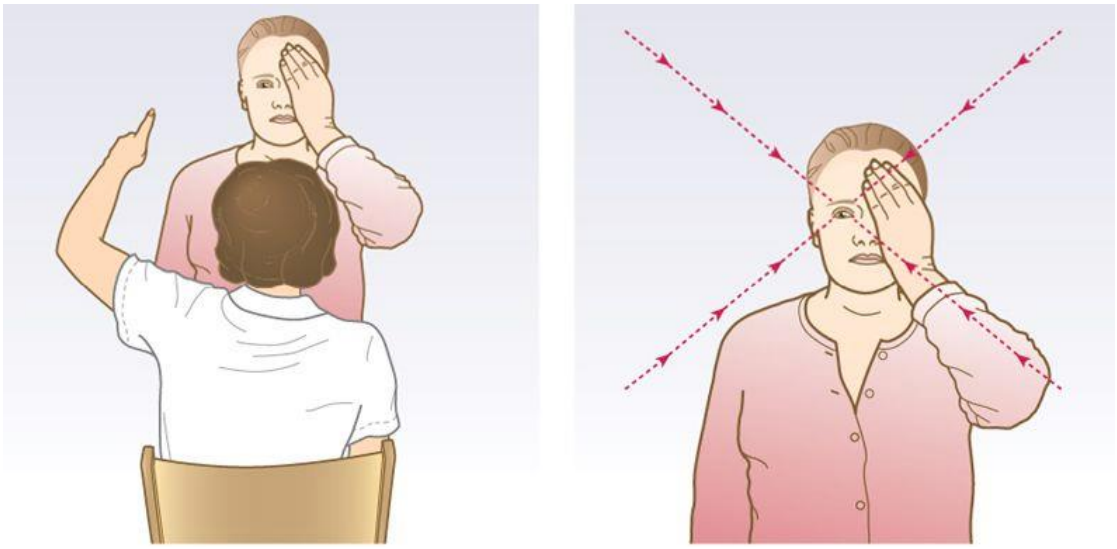


Figura 7. Examen del campo visual

En la segunda modalidad, el paciente permanece sentado frente al campímetro (Figura 8). Se examinan los dos ojos de forma independiente. El examinador le pide que mire fijamente una pequeña luz central de color e indique, presionando un botón, cada vez que vea un punto luminoso que aparece y desaparece de la pantalla del campímetro. Posteriormente se repite la misma maniobra con el otro ojo.



Figura 8. Examen del campo visual

Estudio de la agudeza visual. Se solicita al paciente taparse un ojo con la palma de la mano, con un pedazo de papel o con una paleta pequeña, mientras lee en voz alta la línea más pequeña de las letras que pueda ver en la tabla que se le muestra. También se utilizan números o imágenes para personas que no pueden o no saben leer, especialmente los niños.

Electrorretinograma. Se utiliza para medir la respuesta eléctrica de células en la retina, incluyendo los fotorreceptores (conos y bastones). Para esto son necesarios electrodos que se colocan sobre la córnea y la piel cercana al ojo. Durante la exploración, el paciente es sometido a distintos estímulos luminosos de intensidades variables pero estandarizadas y la señal resultante se interpreta en términos de su amplitud de voltaje y del tiempo que tarda en aparecer la respuesta.

Electroculograma. Mide la actividad eléctrica que existe entre la córnea y la parte posterior del ojo. La medida del electroculograma se realiza de forma indirecta por las variaciones que presenta con el desplazamiento ocular, por lo que se pide al paciente que mire a dos puntos rojos localizados a su izquierda y a su derecha. Para su registro se emplean electrodos fuera del globo ocular, en los cantos externo e interno del ojo.

Potenciales Evocados Visuales. Son una medida de la respuesta eléctrica del cerebro para estudiar las estructuras neurológicas que sirven de puente entre el ojo y el cerebro. Para esto son precisos electrodos sobre distintos puntos de la cabeza, donde se puede registrar la actividad eléctrica. El paciente se sitúa frente a una pantalla en la que aparece un tablero de ajedrez con cuadrados blancos y negros con un punto guía en el centro del tablero. El paciente debe estar sentado y relajado para evitar registrar actividad eléctrica muscular o variaciones de la señal por movimientos. En el caso de pacientes que precisen gafas, deberán usarlas para realizar la prueba con la mejor corrección.

Estudio genético. Busca identificar la causa genética (la mutación o mutaciones) de una determinada enfermedad en un paciente, establecer si una persona es portadora de una mutación causante de una enfermedad y si podría transmitírsela a sus hijos, evaluar la presencia de enfermedades genéticas en adultos antes de que se produzcan síntomas, o detectar trastornos genéticos prenatales, entre otros. Para el diagnóstico genético es suficiente con una muestra de sangre, saliva u otro tejido, aunque es importante que el paciente reciba una buena información sobre la prueba y decida si quiere realizársela (consentimiento informado). Así mismo, es importante que reciba de un profesional especializado esa información antes y después de la prueba (consejo genético)

NO OLVIDE QUE…

Algunas pruebas requieren que se le dilate la pupila y/o se exponga a distintos estímulos luminosos, por lo que es posible que desee ir acompañado.

¿Cuándo y para qué se realiza el estudio genético?

En las personas con sospecha de DHR o con riesgo de padecerla, se puede realizar:

Estudio genético diagnóstico: para confirmar o refinar un diagnóstico cuando, debido a unos determinados síntomas, se sospecha de una DHR. Además de confirmarlo, solo se puede descartar con fiabilidad un diagnóstico si la mutación familiar ya es conocida.

Estudio genético pre-sintomático: para detectar mutaciones genéticas asociadas con enfermedades que aparecen después del nacimiento, o aún más tarde. Estas pruebas pueden ayudar a las personas que tienen riesgo de padecer una enfermedad genética al haber sido diagnosticado un miembro de su familia aunque no muestren signos de la enfermedad en el momento del estudio. Los resultados de estos estudios pueden aportar información sobre los riesgos de una persona a desarrollar una DHR y ayudar a tomar decisiones de tipo personal (estudios, actividad profesional, etc.) o sobre el cuidado de su salud.

Para que este estudio tenga una validez real, es conveniente haber identificado antes la mutación genética en algún miembro afectado de la familia.

Estudio genético de portadores: se realiza a las personas que podrían portar una mutación genética en una sola copia del gen y que por sí sola no produce la enfermedad. Esta situación solo se produce en el caso de enfermedades autosómicas recesivas o ligadas al cromosoma X.

En el caso de enfermedades autosómicas recesivas, solo cuando la mutación está presente en ambos padres, puede causar una enfermedad genética (ver herencia recesiva en el apartado ¿Cuáles son sus causas?). En el caso de mutaciones ligadas al cromosoma X, las mujeres son portadoras de enfermedades recesivas ligadas a X (ver herencia recesiva ligada al sexo en el apartado ¿Cuáles son sus causas?), aunque como en el caso anterior, si ambos padres portan la misma mutación, también pueden estar afectadas. Esta clase de estudio genético se ofrece a determinadas personas que tienen una historia clínica familiar de determinada enfermedad genética, a las parejas

de portadores de una mutación en un gen concreto, y a las personas que pertenecen a grupos étnicos con un riesgo alto de padecer enfermedades genéticas específicas. Si ambos padres son examinados, la prueba puede facilitar información del riesgo que tiene una pareja de tener un hijo con problemas genéticos. En los casos recesivos ligados a X puede bastar con examinar a la madre y posteriormente se puede analizar al resto de las mujeres de la familia que se considere en riesgo de ser portadoras.

Estudio genético prenatal: para detectar cambios en los genes o cromosomas de un feto antes de nacer. Este tipo de estudio se les ofrece a las parejas con un riesgo alto de tener un hijo o hija con una enfermedad genética o cromosómica. En algunos casos, puede disminuir la incertidumbre de una pareja y ayudarlos a tomar decisiones sobre la continuidad del embarazo. Requiere que previamente exista la sospecha o riesgo y, en la mayoría de los casos, que la alteración genética causante de la enfermedad familiar se haya identificado previamente

A pesar de lo expuesto, no es posible identificar todas las enfermedades hereditarias y defectos de nacimiento.

Diagnóstico genético pre-implantacional y Selección embrionaria: para diagnosticar alteraciones genéticas y cromosómicas en los embriones, antes de su implantación, con la finalidad de que los hijos nazcan libres de enfermedades hereditarias. Como en el caso anterior, requiere que exista riesgo y sospecha en la familia y que previamente se conozca cuál es la mutación que causa la enfermedad en esa familia.

La prueba genética debe ir acompañada por un proceso de asesoramiento por el cual se informa y apoya a aquellas personas y familias que tienen la enfermedad o riesgo de tenerla, brindándoles información acerca de la enfermedad, el riesgo de transmitirla a su descendencia y las medidas de manejo médico y psicológico que se les puede ofrecer, ayudándolas a tomar decisiones informadas.

NO OLVIDE QUE…

Su genetista le puede informar antes y después del estudio genético sobre:

- La enfermedad o el riesgo de tenerla.
- El riesgo de transmitirla a su descendencia.
- Las medidas de manejo médico y psicológico que se le pueden ofrecer.

¿Cuáles son sus complicaciones más frecuentes?

Las DHR se asocian con cierta frecuencia a otras complicaciones oculares como son las cataratas, los desprendimientos de retina, el edema macular cistoide y la neovascularización subretiniana macular.

Cataratas

Es frecuente que una persona con DHR desarrolle cataratas (el cristalino, lente natural del ojo que se encuentra detrás de la pupila, se vuelve opaco). Las cataratas son también muy comunes en las formas sindrómicas de retinosis pigmentaria como el síndrome de Usher y en algunas otras distrofias retinianas como las distrofias vitreoretinianas.

Entre los síntomas de las cataratas se encuentran:

- Visión borrosa o nublada
- Mayor dificultad para ver de noche o con poca luz
- Sensibilidad a la luz y al resplandor
- Presencia de halos alrededor de las luces
- Colores desvanecidos o amarillentos

> *"El ojo está perdiendo agudeza y de hecho parece como si tuviese una nebulosa"*
>
> Antonio, 71 años, retinosis pigmentaria

Desprendimiento de retina

Las personas con distrofias vitreoretinianas tienen un riesgo aumentado de presentar desprendimiento de retina. Sus síntomas principales pueden ser:

- Destellos de luz brillantes
- Visión borrosa
- Moscas volantes en el ojo
- Aparición de una sombra o ceguera en una parte del campo visual de un ojo (los pacientes suelen describirlo como una cortina que les tapa esa parte del campo visual).

Edema macular cistoide

Se cree que en 50 de cada 100 personas con retinosis pigmentaria se desarrolla edema macular cistoide (acumulación de líquido en la retina) en algún momento de la enfermedad. Sus síntomas son:

- Disminución de la visión
- Metamorfopsia
- Fotofobia

Neovascularización subretiniana macular

La neovascularización subretiniana macular (crecimiento de nuevos vasos bajo la retina) es una complicación rara de las DHR. Aunque se desconoce el número de casos exactos, parece que existe un aumento del riesgo para algunas distrofias, como en la distrofia viteliforme macular o enfermedad de Best. La neovascularización subretiniana macular es causante de síntomas como:

- Pérdida brusca de la visión
- Distorsión de la forma o el tamaño de los objetos (metamorfopsia)
- Escotoma (mancha negra u oscura en el centro de la visión)

Las complicaciones descritas contribuyen a agravar los problemas de visión, de ahí la importancia de realizar un control oftalmológico periódico para diagnosticar precozmente y tratar lo antes posible todas estas alteraciones.

NO OLVIDE QUE…

Si aparecen nuevos síntomas, aumentan su frecuencia o intensidad, debe informar inmediatamente a su médico, le podrá ayudar a prevenir o hacer que el resultado final sea mejor que si se deja sin tratar la complicación.

NO OLVIDE QUE…

Reconocer las señales de alerta antes de que ocurra una complicación o en sus primeros síntomas, le podrá ayudar a prevenirla o hacer que los síntomas sean menos intensos.

NO OLVIDE QUE…

Debe visitar a su médico ante síntomas, tales como:

- Pérdida más brusca de la visión
- Presencia repentina de una distorsión de la forma o el tamaño de los objetos
- Presencia repentina de una mancha negra u oscura en el centro de la visión
- Pérdida rápida de campo de visión

NO OLVIDE QUE…

Su médico puede ayudar a mantener controladas las complicaciones asociadas a su enfermedad.

NO OLVIDE QUE…

Acudir a las visitas médicas, hacerse las pruebas y seguir las instrucciones sugeridas por su médico son medidas que ayudan a mantener controlados tanto los tratamientos como su enfermedad.

¿Qué tratamientos existen? ¿Cuáles son sus riesgos y beneficios?

En la actualidad no existe ningún tratamiento recomendado para evitar, mejorar o estabilizar la progresión de las DHR. Hasta ahora, los tratamientos farmacológicos no han dado resultados favorables. Sin embargo, existen varias líneas de investigación prometedoras en terapias avanzadas, pero se encuentran en las primeras fases de su desarrollo. Ejemplo de ello son las prótesis de visión artificial, los trasplantes de células retinianas y la terapia génica. En la actualidad, se desconocen los beneficios y riesgos reales a largo a plazo de estas alternativas, por lo que se deben aplicar únicamente en el contexto estricto de investigación.

¿Cuáles son los beneficios y riesgos de los suplementos nutricionales?

Entre los suplementos nutricionales que se han empleado en las DHR se encuentran los siguientes:

Vitamina A: Aunque se ha empleado para frenar la progresión de la retinosis pigmentaria, no está libre de complicaciones. Por un lado, existe un riesgo de efectos indeseables producidos por el exceso de vitamina (malformaciones congénitas en hijos, problemas óseos o hepáticos y alteraciones en la piel y el cabello, entre otros). Por otro lado, la vitamina A está desaconsejada en personas con una mutación en el gen *ABCA4*, presente en algunas de las distrofias (enfermedad de Stargardt - *fundus flavimaculatus* y en algunas distrofias progresivas de conos y distrofias progresivas de conos y bastones), pues se acelera y agrava la enfermedad.

Recomendación



Si presenta una mutación del gen *ABCA4* o sospecha de esta, debe evitar los suplementos con vitamina A.

Recomendación



Si está embarazada o puede quedarse embarazada, es menor de 19 años, presenta osteoporosis, padece enfermedad hepática o renal previa, o si su DHR es debida a mutaciones en el gen *ABCA4,* debe evitar los suplementos con vitamina A.

Luteína: Puede tener un ligero efecto beneficioso o protector en la retinosis pigmentaria.

Vitamina E: No parece tener un efecto protector sobre las distrofias. Al contrario, los estudios en que se ha probado mostraron que la retinosis pigmentaria empeoraba si se administraba esta vitamina. Por ello deben evitarse los suplementos vitamínicos que contengan vitamina E.

Recomendación



Debe evitar los suplementos con vitamina E.

Betacarotenos: las pruebas científicas indican un efecto positivo de la suplementación diaria con una alta dosis de B-caroteno (60mg). Sin embargo, la suplementación en dosis superiores a 20mg/día a largo plazo aumenta significativamente el riesgo de cáncer de pulmón en fumadores y población que ha estado expuesta al amianto.

Recomendación



Si es fumador o ha estado expuesto al amianto, debe evitar los suplementos con betacarotenos.

Recomendación



Consulte con su médico antes de tomar cualquier medicamento, suplemento o vitamina para el tratamiento de su distrofia de retina.

Embarazo

El embarazo corresponde a un estado fisiológico normal en la vida de la mujer. Es importante involucrar al equipo de atención médica durante su embarazo, en estrecha colaboración con el ginecólogo/obstetra.

Existen algunas consideraciones a tener en cuenta si usted está embarazada o la pareja está planeando un embarazo

- ✓ Si están planeando un embarazo visiten a su genetista. Su genetista le explicará las opciones, realizará una valoración del riesgo de transmisión de la enfermedad a su descendencia y les mostrará las alternativas existentes para evitarla. La finalidad de esta consulta especializada es que puedan tomar una decisión bien informada.
- ✓ Si está embarazada, visite cuanto antes a su especialista. Además de las pruebas de control rutinario de su embarazo, es posible que sea aconsejable efectuar unas pruebas específicas para determinar la salud y condiciones del feto.
- ✓ Si es mujer y está embarazada, visite a su oftalmólogo, es posible que aumenten los controles oftalmológicos durante el embarazo y la lactancia.
- ✓ Si está embarazada, mantenga hábitos de vida saludable, ya que le ayudarán a disfrutar de este periodo de su vida y a preparar la llegada de su bebé.
- ✓ Solicite el consejo de su especialista para elaborar una dieta, adaptada y favorable para embarazo y su DHR.

Recomendación

Si está o desea quedarse embarazada, no dude informar a su ginecólogo u obstetra de su enfermedad ocular. Su médico le ayudará a planificar su embarazo y le asesorará durante la gestación.

Recomendación

Si está o desea quedarse embarazada, no dude informar a su oftalmólogo Su médico evaluará la posible toxicidad de los tratamientos que está recibiendo y planificará los controles oftalmológicos necesarios durante la gestación y lactancia.

Recomendación

Si usted y su pareja están pensando en tener un hijo, deben visitar a un genetista.

El genetista realizará una valoración del riesgo de transmisión de la enfermedad a la descendencia en su caso y le explicará las opciones reproductivas existentes, incluido el diagnóstico genético preimplantacional, y le mostrará las alternativas existentes para evitar la transmisión de la enfermedad y que pueda tomar una decisión informada.

¿Se puede rehabilitar la baja visión?

Muchas de las personas con DHR van a tener baja visión. Esta realidad hace que cobre importancia la existencia de un proceso de rehabilitación que tenga por objeto mantener la autonomía del paciente.

En este contexto surgen diferentes sistemas de ayuda a la baja visión, como son:

- Sistemas de baja visión para lejos
  - Gafas y lentes de contacto
  - Telescopios y telemicroscopios
- Sistemas de Baja Visión para cerca
  - Microscopios
  - Lupas
- Sistemas electrónicos
  - Lupa Televisión: existen tres tipos: portátiles, compactas y portátiles-compactas
  - MAX
  - FLIPPER
  - JORDY
  - VISABLE
  - MINIVIEWER
- Sistemas informáticos con voz
- Móviles y tabletas: "Tecnología de asistencia"
- Filtros para gafas con diferentes colores.
- Ayudas para defectos del campo visual
- Ayudas para la orientación y movilidad
- Ayudas para la movilidad

> *"Cuando tuve mis primeras gafas de sol para mí fue una maravilla. Ahora sin el filtro no puedo ir por la calle… Encima con el monóculo y toda la serie de artilugios que tengo, hasta viajo sola"*
>
> Cristina, 57 años, enfermedad de Stargardt

Hay que tener en cuenta que:

- Son los especialistas en rehabilitación de la baja visión los que le recomendarán la ayuda que se ajuste a sus características y necesidades, y quienes lo entrenarán para su uso.

- Comenzar a usar ayudas para la baja visión requiere un tiempo de adaptación y entrenamiento.
- Puede requerir más de una ayuda.
- No todas las personas con DHR necesitan utilizar ayudas, ni el mismo tipo de ayuda.
- Las ayudas ópticas que puede necesitar pueden ir cambiando con la progresión de la enfermedad.

NO OLVIDE QUE…

Existen centros especializados en la rehabilitación de la baja visión. Las asociaciones de afectados y los oftalmólogos pueden proporcionar información al respecto.

NO OLVIDE QUE…

- Puede elaborar un plan de intervención con su especialista en rehabilitación de la baja visión en función de su distrofia y sus síntomas.
- Las ayudas a la baja visión requieren un tiempo de adaptación y entrenamiento.
- Puede requerir más de una ayuda o ninguna.
- Usted y su especialista deberán revisar con regularidad los resultados de su plan de rehabilitación.
- Si se producen cambios en sus síntomas o en sus circunstancias personales (cambio de trabajo, vivienda…), usted y su especialista deberán revisar su plan de rehabilitación

Intervenciones psicoeducativas

El proceso de adaptación a los problemas visuales puede convertirse en una experiencia difícil de afrontar y puede afectar a la persona en distintos niveles: emocional, social, laboral y académico. Es posible que, al menos, una parte de las personas con DHR puedan beneficiarse de apoyo psicológico dirigido a prevenir y reducir los problemas emocionales (ansiedad, depresión, baja autoestima, etc.), así como a aumentar la capacidad de afrontamiento del estrés asociado a la pérdida de visión.

Algunas personas con DHR aseguran que el momento más difícil fue cuando se les diagnosticó la enfermedad, mientras que otras han necesitado apoyo psicológico en periodos donde la pérdida de visión progresó o cuando han tenido que afrontar nuevas situaciones como, por ejemplo, usar bastón o cambiar la lectura en papel por audiolibros.

Por otro lado, la adquisición de habilidades que ayuden a la persona afectada a adaptarse a su discapacidad y a mejorar su autonomía personal puede tener un importante efecto en la calidad de vida general del individuo y en la de su familia, ya sea directa o indirectamente.

"La psicóloga me dio una serie de consejos para hablarlos con mis hijos y mi marido de cómo vivir en casa con una persona con problemas visuales".
Mercedes, 53 años, retinosis pigmentaria.

Estilos de vida y autocuidado

El estilo de vida y los hábitos de autocuidado pueden mejorar su calidad de vida y el control de su enfermedad.

Tenga en cuenta los siguientes consejos:

- Si consume alcohol, hágalo con moderación y consulte a su médico si existe alguna interacción con su tratamiento habitual.
- Evite el consumo de tabaco. Si es fumador, evite los suplementos con betacarotenos.
- Siga una dieta baja en grasas saturadas y rica en ácidos grasos omega-3 (pescado azul, marisco, almendras, nueces), especialmente si está tomando vitamina A.
- Si decide planificar una dieta, no olvide consultar con su médico quien podrá evaluar tanto posibles carencias como sobredosificación de determinadas sustancias como las vitaminas.
- Si presenta atrofia girata, disminuya los alimentos ricos en arginina (como son determinados frutos secos, derivados de la leche, carnes rojas, legumbres y granos) y no olvide consultar con su médico.
- Desarrolle hábitos de vida que le ayuden a reducir el estrés (adapte las actividades o sus objetivos diarios acorde a su estado físico, practique técnicas de relajación, repose a mediodía, etc.).
- Descanse lo suficiente (se recomienda dormir una media de 7-8 horas/día).
- Desarrolle un sistema de apoyo, rodeándose de personas de su confianza, capaces de comprender su enfermedad (familiares, amigos, asociaciones de pacientes, etc.).
- Adopte una actitud participativa, activa y colaborativa en su enfermedad y no responsabilice exclusivamente a su médico, familiares o cuidador de su estado.

NO OLVIDE QUE…

Los pacientes que están informados y participan activamente en su tratamiento, rehabilitación y seguimiento suelen:

- Tomar de forma más adecuada sus medicamentos y suplementos.
- Seguir de manera más adecuada su plan de rehabilitación.
- Necesitar menos visitas al médico.
- Tener más confianza en sí mismos.
- Permanecer más activos.

Profesionales implicados en el manejo de las DHR

Aunque la mayor parte de las manifestaciones son visuales y, por tanto, la atención de personas con DHR recae fundamentalmente en el oftalmólogo experto en retina, para un abordaje eficaz y avanzar en todos los campos, se precisa un equipo multidisciplinar de médicos de otras especialidades:

- Genetistas para el consejo y el diagnóstico genéticos.
- Otorrinolaringólogos en los síndromes que asocian sordera.
- Neurólogos en los síndromes que asocian enfermedades musculares o neurológicas.
- Neurofisiólogos para realizar las pruebas electrofisiológicas.
- Endocrinólogos en los síndromes que asocian trastornos metabólicos.
- Pediatras si la enfermedad empieza en la infancia.

También es muy importante la implicación de los médicos de Atención Primaria y su adecuada coordinación con los facultativos especialistas en retina. Asimismo, es deseable que cada vez se implique más a los siguientes profesionales: ópticos-optometristas, especialistas en rehabilitación de la baja visión, enfermeros, psicólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionales, trabajadores sociales y médicos especialistas en medicina del trabajo.

Es muy importante que el trabajo de los diferentes profesionales esté coordinado, así como asegurar un fácil acceso y una rápida respuesta ante situaciones de necesidad de los pacientes.

NO OLVIDE QUE…

En muchas ocasiones deberán intervenir y actuar de forma conjunta varios especialistas en su plan de tratamiento y seguimiento.

NO OLVIDE QUE…

Es conveniente visitar a su médico regularmente. Estas visitas le ayudarán a usted y a su médico a:

- Detectar cambios en los síntomas.
- Prevenir las complicaciones o hacer que los síntomas sean menos intensos.
- Ajustar el plan de tratamiento y seguimiento
- Detectar los efectos secundarios del tratamiento.

¿Qué debo tener en cuenta cuando visite a mi médico?

Durante la visita a su centro de salud u hospital, en el proceso de diagnóstico, tratamiento, seguimiento y control de su enfermedad, va a tratar con diferentes profesionales. Para facilitar la relación y la comunicación con ellos, pueden tener en cuenta las siguientes sugerencias:

- Antes de su visita prepare lo que quiere decir. Usted es la persona que mejor conoce sus síntomas y su información puede resultarle muy valiosa al profesional que le atienda. Lo que le diga a su médico acerca de sus problemas, actividades, familia y estilo de vida, le ayudará a determinar el mejor plan a seguir.
- Le puede ayudar preparar una lista con la respuesta a preguntas como:
    - ¿Qué síntomas tiene? (ceguera nocturna, fotofobia o deslumbramiento, problemas de movilidad, disminución de la visión al leer)
    - ¿Cuándo han empezado estos síntomas? ¿qué cree que hace que empeoren o mejoren estos síntomas?
    - ¿Algún miembro de su familia tiene DHR? En caso afirmativo, ¿quién? Recoja toda la información que le sea posible sobre la enfermedad ocular de otros miembros de la familia.
    - ¿Qué enfermedad le han diagnosticado o se sospecha que tiene? ¿A qué edad se la diagnosticaron?
    - ¿Tiene síntomas que afectan a otros órganos? Prestar especial atención a: obesidad, diabetes u otros trastornos endocrinológicos, retraso mental, pérdida de audición o retraso del crecimiento.
    - ¿Sus padres pertenecen a la misma familia o han nacido en el mismo pueblo? Si es así, número de habitantes del pueblo.
    - Número de embarazos y posibles abortos, tanto personales como en la familia.
    - Número de hermanos fallecidos y su causa.
    - ¿Ha tenido antes algún tratamiento para la DHR? En caso afirmativo, ¿cuál era?

    - ¿Está recibiendo tratamiento para alguna otra enfermedad? o ¿cuáles son los medicamentos que toma normalmente?
- Recuerde llevar siempre el tratamiento que está tomando.
- Advierta sobre cualquier tipo de alergia, sea o no medicamentosa, que pudiera tener.
- Advierta si presenta una mutación del gen *ABCA4* o sospecha de esta.
- Debe informar sobre cualquier sustancia, medicamento, producto de herbolario o medicina alternativa que esté tomando para sus problemas de salud.
- No tema preguntar por aquellas cuestiones que no le han quedado claras.
- Solicite que la información se le proporcione en un lenguaje sencillo y comprensible.
- Aclare los problemas que le vayan surgiendo.
- Es posible que desee que le acompañe a su cita médica un familiar o amigo y tome notas si esto ayuda, o bien solicite la información por escrito.

NO OLVIDE QUE…

Usted es la parte más importante en este proceso, por tanto, es conveniente que exprese sus necesidades y preferencias tanto durante el diagnóstico como con las distintas opciones de tratamiento.

Papel del familiar y/o cuidador

Las personas con DHR pueden vivir momentos difíciles. En ocasiones, la familia deberá adaptarse a cambios en sus actividades diarias y de ocio. Los familiares deben entender bien en qué consiste la enfermedad y sus posibles limitaciones, así como el estilo de vida que le conviene llevar al afectado. Mantener un buen clima familiar es muy positivo, a ello puede ayudarle compartir sus temores y sentimientos.

Los siguientes consejos pueden ser de ayuda para los cuidadores y/o familiares que conviven con la persona con DHR:

- Trate de no ser sobreprotector para evitar que la persona afectada se sienta incapacitada. Trate de ser positivo. Habrá días malos, pero no se desanime. Recuerde que los pensamientos negativos son sólo eso, pensamientos, no son hechos.
- Busque información fiable sobre las DHR en páginas de Sociedades Médicas o Asociaciones de Pacientes (ver el apartado ¿Dónde puedo obtener más información y/o ayuda?). Podrá encontrar ayuda y asesoramiento de personas con experiencias similares en asociaciones de pacientes. Sin embargo, desconfíe de páginas que ofrecen curación a su enfermedad.
- Si considera que necesita orientación o información sobre otras ayudas con las que puede contar, busque el asesoramiento de un trabajador social en su centro de salud.

Si la persona afectada por DHR es su pareja, tenga en cuenta que:

- Tiene que intentar que la enfermedad no se adueñe de sus vidas. Su pareja no es una víctima, ni usted tampoco. No es responsable de la enfermedad de su pareja.
- Sea honesto con su pareja y consigo mismo. Haga una lista de las actividades con las que los dos pueden disfrutar.
- Saque tiempo para usted mismo, encontrando cosas que le hagan dejar de pensar en la enfermedad de su pareja.

- Busque un momento para tomarse también un descanso, con alguna actividad lúdica, fuera de casa. Para ello, pida ayuda a sus familiares o amigos o a alguna asociación de pacientes. Así no se angustiará o sentirá culpa por dejar a su pareja sola.

¿Dónde puedo obtener más información y/o ayuda?

Además del centro de salud u hospital donde acude habitualmente, existen otras organizaciones, como son las asociaciones de pacientes y familiares, que pueden ofrecerle consejo y ayuda. También hay páginas web en Internet en las que puede encontrar información adicional sobre las DHR. Evite consultar páginas web con información médica no fiable, podría confundirle y llevarle a tomar decisiones equivocadas.

FEDERACIONES Y ASOCIACIONES DE PACIENTES

Federaciones

FARPE - Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España	
Ámbito de actuación:	España
Dirección:	C/ Montera 24, 4J
CP:	28013
Localidad:	Madrid
Provincia:	Madrid
E-mail:	915 320 707
Web:	farpe@retinosisfarpe.org
FEDER - Federación Española de Enfermedades Raras	
Ámbito de actuación:	España
Dirección:	C/ Doctor Castelo49, planta 1ª
CP:	28009
Localidad:	Madrid
Provincia:	Madrid
Teléfono/s:	91 53 34 008
E-mail:	feder@enfermedades-raras.org
Web:	http://www.enfermedades-raras.org/
EURORDIS: Rare Diseases Europe	
Ámbito de actuación:	Europa
Dirección:	Recinto Modernista Sant Pau, Pabellón de Santa Apolonia, Calle Sant Antoni Mª Claret 167
CP:	08041
Localidad:	Barcelona
Provincia:	Barcelona

E-mail:	eurordis@eurordis.org
Web:	http://www.eurordis.org/es

Asociaciones

Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Andalucía	
Ámbito de actuación:	Andalucía
Dirección:	C/ Resolana 30 (Ed. Once)
CP:	41009
Localidad:	Sevilla
Provincia:	Sevilla
Teléfono/s:	954 901 616 (Ext. 351) - 954 370 042
E-mail:	asociación@retinaandalucia.org
Web:	http://www.retinaandalucia.org
Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Aragón	
Ámbito de actuación:	Comunidad Autónoma de Aragón
Dirección:	Pº Echegaray y Caballero 76, 2ª Planta
CP:	50003
Localidad:	Zaragoza
Provincia:	Zaragoza
Teléfono/s:	976 282477 (Ext. 510)
E-mail:	mtmelero@gmail.com
Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Asturias	
Ámbito de actuación:	Asturias
Dirección:	C/ México s/n
CP:	36508
Localidad:	Oviedo
Provincia:	Asturias
Teléfono/s:	984193765
E-mail:	asturias@retinosis.org/
Web:	http://www.retinosis.org
Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Canarias	
Ámbito de actuación:	Islas Canarias
Dirección:	Avda. Primero de Mayo 10
CP:	35002
Localidad:	Las Palmas de Gran Canaria
Provincia:	Las Palmas de Gran Canaria
Teléfono/s:	928 431 411 - 650 88 33 90
E-mail:	asociacion@canariasretinosis.org

Web:	http://www.canariasretinosis.org

Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Castilla-León

Ámbito de actuación:	Castilla-León
Dirección:	C/ Dos de Mayo 16 (Edificio Once)
CP:	47004
Localidad:	Valladolid
Provincia:	Valladolid
Teléfono/s:	983 394 088 (Ext. 3125)
E-mail:	alfredotoribiogarcia@gmail.com

Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Castilla la Mancha

Ámbito de actuación:	Castilla la Mancha
Dirección:	C/ Doctor Fleming 12, 2º
CP:	02004
Localidad:	Albacete
Provincia:	Albacete
Teléfono/s:	967 221 540
E-mail:	manchega81@hotmail.com

Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Cataluña

Ámbito de actuación:	Comunidad Catalana
Dirección:	C/ Sepúlveda 1
CP:	08015
Localidad:	Barcelona
Provincia:	Barcelona
Teléfono/s:	932 381 111
E-mail:	aarpc88@virtualsd.net
Web:	http://www.retinosiscat.org

Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Extremadura

Ámbito de actuación:	Comunidad Extremeña
Dirección:	C/ Alhucemas 44
CP:	06360
Localidad:	Fuente del Maestre
Provincia:	Badajoz
Teléfono/s:	924 118 116
E-mail:	retinosis.extremadura@hotmail.com

Asociación de Afectados de Retinosis Pigmentaria de Galicia

Ámbito de actuación:	Galicia
Dirección:	Centro Asociativo García Sabel, Pl. Esteban Lareo, bloque 17

CP:	15008
Localidad:	A Coruña
Provincia:	A Coruña
Teléfono/s:	981 240 875
E-mail:	galicia@retinosis.org
Web:	http://www.agarp.org

Asociación de afectados por la retinosis pigmentaria de Gipuzkoa Begisare

Ámbito de actuación:	Guipuzkoa
Dirección:	C/ Etxaide 14, 6ª Planta
CP:	20005
Localidad:	Donostia – San Sebastián
Provincia:	Guipuzkoa
Teléfono/s:	676 894 157 – 943 424 385
E-mail:	info@begisare.org
Web:	http://www.begisare.org

Asociación Retina Madrid

Ámbito de actuación:	Comunitario
Dirección:	C/ Carretas 14, 4º, G1
CP:	28012
Localidad:	Madrid
Provincia:	Madrid
Teléfono/s:	915 216 084 – 615 362 357
E-mail:	trabajosocial@retina.es
Web:	http://www.retina.es

Asociación Retina Navarra

Ámbito de actuación:	Navarra
Dirección:	C/ Emilio Arrieta 16, 5ª planta, oficina 5
CP:	31002
Localidad:	Pamplona
Provincia:	Navarra
Teléfono/s:	948 203 322
E-mail:	info@retinanavarra.org
Web:	http://www.retinanavarra.org

Asociación de Afectados de Retina de Región de Murcia (Retimur)

Ámbito de actuación:	Comunidad Murciana
Dirección:	C/Mayor 22 (Centro Cultural de Churra)
CP:	30110
Localidad:	Churra

Provincia:	Murcia
Teléfono/s:	672 347 282
E-mail:	info@retimur.org
Web:	http://www.retimur.org/

Retina Comunidad Valenciana

Ámbito de actuación:	Comunidad Valenciana
Dirección:	Avda. Barón de Cárcer 48
CP:	46001
Localidad:	Valencia
Provincia:	Valencia
Teléfono/s:	963 511 735 / 608 723 624
E-mail:	Info@retinacv.es
Web:	http://www.retinacv.es/

Federación Española de Sordoceguera

Ámbito de actuación:	España
Dirección:	C/ Carrer Leiva 2
CP:	08014
Localidad:	Barcelona
Provincia:	Barcelona
Teléfono/s:	933 31 73 66 / 678 712 619
Web:	http://www.fesoce.org/

Asociación Española de Familias de Personas con Sordoceguera

Ámbito de actuación:	España
Dirección:	C/ Divino Redentor 48
CP:	28029
Localidad:	Madrid
Provincia:	Madrid
Teléfono/s:	91 733 40 17 / 91 733 52 08
Web:	http://www.apascide.org/

Asociación de Sordociegos de España

Ámbito de actuación:	España
Dirección:	Calle de Prim 3
CP:	28004
Localidad:	Madrid
Provincia:	Madrid
Teléfono/s:	91 521 79 04 / 609 79 28 27
Web:	http://www.asocide.org/

Confederación Española de Familiares de Personas Sordas (FIAPAS)	
Ámbito de actuación:	España
Dirección:	C/ Pantoja 5
CP:	28002
Localidad:	Madrid
Provincia:	Madrid
Teléfono/s:	91 576 51 49
E-mail:	fiapas@fiapas.es
Web:	http://www.fiapas.es/
Confederación Estatal de Personas Sordas	
Ámbito de actuación:	España
Dirección:	C/ Islas Aleutianas 28
CP:	28035
Localidad:	Madrid
Provincia:	Madrid
Teléfono/s:	91 356 58 32
E-mail:	cnse@cnse.es
Web:	http://www.cnse.es

OTRAS ORGANIZACIONES

ONCE	
Ámbito de actuación:	España
Dirección:	C/ Sebastián Herrera 15
CP:	28012
Localidad:	Madrid
Provincia:	Madrid
Teléfono/s:	915 068 888 – 915 068 918 / 19
E-mail:	fundacionONCE@fundacionONCE.es
Web:	http://www.fundacionONCE.es
Asociación de Profesionales de la Rehabilitación de Personas con Discapacidad Visual	
Ámbito de actuación:	España
E-mail:	info@aspreh.org
Web:	www.ASPREH. org

Otros ENLACES DE INTERÉS

Sociedad Española de Especialistas en Baja Visión

Web: http://seebv.com/

Asociación de Profesionales de la Rehabilitación de Personas con Discapacidad Visual (ASPREH)

Dirección: Calle Alfalfa 7, 2°B
CP: 28029
Localidad: Madrid
Provincia: Madrid
Teléfono: 639778824
Email: info@aspreh.org
Web: http://www.aspreh.org

Tasmania del Pino Sedeño, psicóloga, Fundación Canaria de Investigación Sanitaria (FUNCANIS), El Rosario, Tenerife

Rosa Mª Coco Martín, oftalmóloga, Unidad de Mácula y Degeneraciones Retinianas, Instituto Universitario de Oftalmología Aplicada IOBA, Universidad de Valladolid

Carmen Ayuso García, especialista en Genética, Departamento de Genética Fundación Jiménez Díaz. Instituto de Investigación Sanitaria-FJD (IIS-FJD), Madrid

José Mª Millán Salvador, especialista en Genética, Unidad de Genética, Hospital La Fe de Valencia

German López Fuentes, paciente, Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE) y Fundación Lucha Contra la Ceguera (Fundaluce)

Albert Español Pujol, paciente, Associació d'Afectats per Retinosis Pigmentaria de Catalunya (AARPC), Barcelona

Jesusa Izquierdo Izquierdo, paciente, Federación de Asociaciones de Retinosis Pigmentaria de España (FARPE)

David Sánchez González, paciente, Asociación de Afectados de Retina de la Región de Murcia (RETIMUR)

Ana Mª de Pascual y Medina, enfermera, Servicio de Evaluación y Planificación del SCS, El Rosario, Tenerife

Jeanette Pérez Ramos, psicóloga, Fundación Canaria de Investigación Sanitaria (FUNCANIS), El Rosario, Tenerife

Ana Toledo Chavárri, antropóloga, Fundación Canaria de Investigación Sanitaria (FUNCANIS), El Rosario, Tenerife

Benito Codina Casals, psicólogo, O.N.C.E. y Universidad de La Laguna, San Cristóbal de La Laguna, Tenerife

Coordinación: *Mª del Mar Trujillo Martín*, metodóloga, Fundación Canaria de Investigación Sanitaria (FUNCANIS), El Rosario, Tenerife. Red de Investigación en Servicios de Salud en Enfermedades Crónicas (REDISSEC)

Declaración de intereses

La entidad financiadora no ha influido en el contenido de este documento.

Todos los miembros del Grupo de Trabajo han realizado una declaración de intereses. Tras su evaluación, se consideró que no había conflictos de intereses con respecto al contenido del presente documento.

Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Servicio de Evaluación del Servicio Canario de la Salud