

Una guía para la retinitis pigmentosa

**FOUNDATION
FIGHTING
BLINDNESS**

La misión urgente de la Foundation Fighting Blindness (traducido como la Fundación para la Lucha Contra la Ceguera) es impulsar la investigación que proporcionará prevenciones, tratamientos y curas para las personas afectadas por la retinitis pigmentosa, la degeneración macular, el síndrome de Usher y todo el espectro de las enfermedades degenerativas retinianas.

La Foundation Fighting Blindness es la fuente de fondos no-gubernamentales más grande del mundo para la investigación de enfermedades degenerativas retinianas.

CONTÁCTENOS:

7168 Columbia Gateway Drive, Suite 100

Columbia, MD 21046

410-423-0600

800-254-6363

info@FightBlindness.org

www.FightBlindness.org

**FOUNDATION
FIGHTING
BLINDNESS**

**FOUNDATION
FIGHTING
BLINDNESS**

**Una guía para
la retinitis pigmentosa
y enfermedades
relacionadas**

ÍNDICE

GUÍA DE FFB PARA LA RETINITIS PIGMENTOSA -----	3
INTRODUCCIÓN A LA RETINA Y LA RETINITIS PIGMENTOSA-----	4
FIGURA 1. DIAGRAMA DEL OJO -----	5
LA RP Y SUS SÍNTOMAS -----	5
¿QUÉ PROVOCA LA RP Y LAS ENFERMEDADES RELACIONADAS?-----	7
MÁS ACERCA DE LOS GENES Y LA MANERA EN QUE LAS MUTACIONES DE GENES CAUSAN ENFERMEDADES -----	8
¿CÓMO SE HEREDA LA RP? -----	9
¿HAY OTRAS ENFERMEDADES ASOCIADAS CON LA RP?-----	11
¿QUÉ OTRAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS RETINIANAS SON SIMILARES O RELACIONADAS CON LA RP?-----	12
¿QUÉ TAN COMÚN ES LA RP? -----	14
ESTRATEGIAS PARA EL DIAGNÓSTICO Y LOS TRATAMIENTOS DE LA RETINITIS PIGMENTOSA-----	15
LOS EXÁMENES DIAGNÓSTICOS PARA LA RP -----	15
UN TRATAMIENTO NUTRITIVO PARA LA RP -----	18
<i>Componentes del régimen de tratamiento</i> -----	18
LOS TRATAMIENTOS EMERGENTES PARA LA RP-----	21
CÓMO INFORMARSE DE LOS ENSAYOS CLÍNICOS-----	24
PREGUNTAS MÁS FRECUENTES -----	24
<i>¿La exposición sin protección a la luz solar acelera la pérdida de vista en personas con la RP? -----</i>	<i>25</i>
<i>La luz azul y el daño retiniano-----</i>	<i>26</i>
<i>Protección contra los rayos UV y la luz azul-----</i>	<i>26</i>
<i>Aparte de la pérdida progresiva y gradual de la vista, ¿puede la vista de una persona con la RP mejorar o empeorar en diversas circunstancias?-----</i>	<i>27</i>
<i>¿El embarazo tiene un impacto sobre la RP?-----</i>	<i>27</i>
<i>¿Están relacionadas las cataratas y la RP? -----</i>	<i>27</i>
<i>¿Qué es la complicación llamada el edema macular cistoide?-----</i>	<i>28</i>
<i>¿Puede provocar ceguera total el síndrome de la RP?-----</i>	<i>28</i>
<i>¿Qué pasa con las terapias que no han sido probadas? -----</i>	<i>29</i>

<i>¿Pueden manejar las personas con la RP?</i> -----	29
<i>¿Afectará la RP a mi carrera?</i> -----	29
<i>¿Cuánta independencia es posible para las personas con la RP en etapas avanzadas?</i> -----	30
<i>¿En qué otras maneras las personas con la RP pueden mejorar la calidad de sus vidas?</i> -----	31
<i>¿Hay dispositivos o programas que pueden proporcionar a las personas con la RP acceso a las actividades de ocio?</i> -----	32
<i>¿Qué ayuda hay disponible para ayudarme a mí y a mi familia a salir adelante con la RP?</i> -----	33
<i>¿Cuándo y qué debo decirle a mi hijo si le han diagnosticado con la RP?</i> -----	34
AYUDA Y RECURSOS ADICIONALES DE LA FOUNDATION FIGHTING BLINDNESS -----	35
<i>¿Qué es un Centro de Investigación de la Fundación, y qué estudia?</i> -----	35
<i>¿Cómo puedo encontrar a un médico con experiencia en las degeneraciones retinianas?</i> -----	35
<i>¿Puedo donar mis ojos a la Fundación para la investigación?</i> -----	36
<i>¿Cómo puedo participar a nivel local?</i> -----	36
HAGA ESTAS PREGUNTAS A SU MÉDICO -----	38

GUÍA DE LA FFB PARA LA RETINITIS PIGMENTOSA

La retinitis pigmentosa (RP) es el nombre dado a un grupo de enfermedades degenerativas retinianas hereditarias. Aproximadamente 100 mil personas en los Estados Unidos padecen de la retinitis pigmentosa.

La retinitis pigmentosa provoca la degeneración de las células especializadas de la retina, las cuales son llamadas fotorreceptores (conos y bastones). La RP causa una pérdida sustancial y progresiva de la vista. Las personas con RP pueden experimentar diferentes tipos y magnitudes de la pérdida de la vista.

Esta guía describe la RP y responde a las preocupaciones comunes de las personas afectadas por la enfermedad. También describe las retinas normales y afectadas, los síntomas de la RP, la investigación, los tratamientos, las estrategias para hacer frente la enfermedad y más.

Este folleto también describe los sorprendentes avances para combatir la RP que se están realizando a través de la investigación financiada por la Foundation Fighting Blindness (FFB). Se han descubierto nuevos genes de la RP. Actualmente hay terapias génicas, tratamientos farmacológicos y terapias nutritivas en los ensayos clínicos de la RP. Incluso existe en el mercado una "retina biónica" que ofrece cierta capacidad visual básica.

Por favor, tenga en cuenta que sólo un especialista de los ojos (oftalmólogo) puede diagnosticar definitivamente la RP. Este folleto no es un sustituto del consejo médico experto.

Nueva información sobre la RP se publica regularmente en el sitio de web de la Foundation Fighting Blindness, www.FightBlindness.org. Le invitamos a registrarse en el sitio de web para recibir noticias y boletines electrónicos y participar en grupos de discusión.

La misión urgente de la Foundation Fighting Blindness es impulsar la investigación que proporcionará prevenciones, tratamientos y curas para las personas afectadas por la retinitis pigmentosa, la degeneración macular, el síndrome de Usher y todo el espectro de las enfermedades

degenerativas retinianas.

INTRODUCCIÓN A LA RETINA Y LA RETINITIS PIGMENTOSA

Entender la RP requiere algunos conocimientos básicos de la retina. La Figura 1 ilustra la estructura general del ojo y la retina.

La retina es un tejido delicado que recubre la superficie posterior y más interna del ojo. Contiene células sensibles a la luz llamadas fotorreceptores (conos y bastones). Los fotorreceptores son estimulados por la luz del ambiente. Las imágenes de luz se convierten en impulsos eléctricos y se transmiten al cerebro a través del nervio óptico. La retina es como los sensores digitales o la película en una cámara. Captura una imagen.

Los conos se concentran en la parte central de la retina llamada la fóvea. Los conos median la visión central y de colores. Por ejemplo, cuando lee un libro, enhebra una aguja o ve la televisión, usted depende de las células de conos. Los bastones se encuentran principalmente fuera de la fóvea, y son necesarios para la visión periférica y nocturna.

Debajo de la retina hay una capa delgada de células llamada epitelio pigmentario retiniano (EPR). El EPR apoya las células fotorreceptoras, proporcionándoles nutrición, eliminando desechos y realizando otras funciones críticas.

En la retinitis pigmentosa, los bastones y los conos no funcionan correctamente y mueren. Frecuentemente las primeras afectadas son las células bastones. La RP y las enfermedades relacionadas también se asocian a menudo con los cambios en los conos, el epitelio pigmentario retiniano (EPR) y otras partes de la retina.

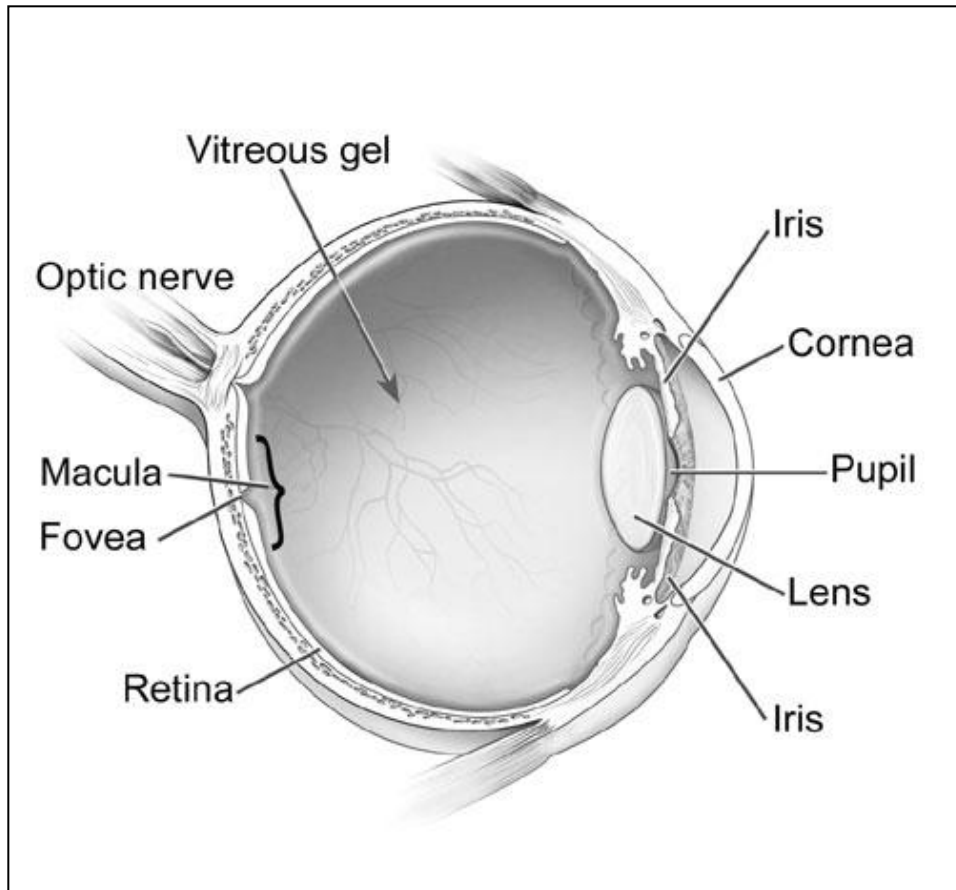


FIGURA 1. DIAGRAMA DEL OJO

La retina reviste la pared posterior-interna del ojo. Contiene una variedad de células involucradas en la visión. Los síntomas de la retinitis pigmentosa se relacionan con el deterioro de las células fotorreceptoras retinianas (bastones y conos).

Las células fotorreceptoras normales responden a la luz enviando señales al cerebro a través del nervio óptico. El cerebro recibe estas señales y las interpreta como lo que vemos a nuestro alrededor.

LA RP Y SUS SÍNTOMAS

La pérdida de las células fotorreceptoras en la RP provoca una pérdida progresiva de la vista. Aunque los síntomas pueden variar, en la mayoría de los casos las células bastones son las primeras afectadas, causando la ceguera nocturna y la pérdida de la visión periférica.

La ceguera nocturna es el síntoma más precoz y frecuente de la RP. Los pacientes pueden notar que tienen dificultad para ver en ambientes oscuros y con poca luz. La ceguera nocturna es más o menos parecida a la pérdida de la vista momentánea que una persona con vista normal experimenta al entrar en un cine oscuro en un día brillante y soleado. Sin embargo, los ojos de las personas con la RP no se ajustan tan bien a la oscuridad.

Aunque la ceguera nocturna es un síntoma de la RP y de varias enfermedades retinianas relacionadas, no necesariamente indica una enfermedad ocular progresiva. Un diagnóstico preciso requiere la evaluación por un profesional de la visión que esté familiarizado con los trastornos retinianos. La Foundation Fighting Blindness puede proporcionar referencias a especialistas de la retina en centros de investigación en los Estados Unidos y en el extranjero, financiados por la Fundación.

Al mismo tiempo que las células bastones se degeneran y mueren a causa de la RP, las personas también experimentan una pérdida de la visión periférica. La reducción progresiva de la visión periférica puede provocar lo que se denomina "visión de túnel". Aunque el patrón de la pérdida de la visión periférica varía, muchas personas con la RP lo describen como tuvieran un anillo de ceguera en su periferia media. Para que una persona con vista normal lo entienda, es como ver el mundo a través de una rosquilla (un pastel en forma de anillo) en frente de cada ojo. Los oftalmólogos llaman "escotoma anular" al patrón de la pérdida de la vista. A medida que la enfermedad progresa, los pacientes pierden cada vez más la visión periférica. Aunque la cantidad de la pérdida de la visión periférica puede ser grave, la mayoría de las personas con la RP conservan algo de la visión central.

Otro problema para las personas con la RP es una condición conocida como la "fotofobia", la cual causa una sensibilidad incómoda a la luz brillante. Destellos y ráfagas de luz son frecuentes, y también pueden ocurrir mientras la enfermedad progresa.

Los síntomas tienden a aparecer muy gradualmente, por lo general a través de muchos años, y con ritmos diferentes para diferentes formas de la RP.

Como se mencionó anteriormente, la RP es un grupo de enfermedades hereditarias (genéticas). A menudo se clasifican las diferentes formas de la retinitis pigmentosa según la forma en que se heredan. Las clases de herencia incluyen: **RP autosómica dominante, RP autosómica recesiva y RP ligada al cromosoma X.**

Aunque las enfermedades que se mencionan a continuación están relacionadas con la RP y tienen síntomas parecidos, son conocidas por diferentes nombres y se pueden manifestar con síntomas diferentes y/o adicionales.

- Síndrome de Bardet-Biedl
- Síndrome de Bassen-Kornzweig
- Coroideremia
- Distrofia cono-bastón
- Ceguera nocturna estacionaria congénita
- Atrofia girata de la coroides y de la retina
- Síndrome de Kearns-Sayre
- Amaurosis congénita de Leber
- Enfermedad de Refsum
- Retinitis punctata albescens
- Distrofia de bastones
- Distrofia cono-bastón
- Monocromatismo de bastones
- Síndrome de Usher

En el síndrome de Usher, por ejemplo, las personas también experimentan sordera. En la distrofia cono-bastón, los pacientes experimentan al principio una pérdida de la visión central y de la percepción de colores; luego la ceguera nocturna y pérdida de la visión periférica. Vea las páginas 11-14 para obtener información sobre algunos de los trastornos enumerados.

¿QUÉ PROVOCA LA RP Y LAS ENFERMEDADES RELACIONADAS?

La RP y las enfermedades relacionadas son trastornos hereditarios; que se transmiten de padres a hijos a través de los genes. Los genes que son portadores del trastorno, mutan, es decir que codifican incorrectamente la

proteína que se requiere para el funcionamiento adecuado de las células retinianas. Los científicos han descubierto muchos genes distintos que están involucrados en la RP, y probablemente van a descubrir aún más. No hay evidencia de que una lesión, una infección o la exposición a agentes externos, tales como los productos químicos tóxicos, causan la RP.

MÁS ACERCA DE LOS GENES Y LA MANERA EN QUE LAS MUTACIONES DE GENES CAUSAN ENFERMEDADES

Hay 23 pares de cromosomas dentro del núcleo de cada célula humana. Los cromosomas llevan instrucciones para la célula contenidas dentro de largos tramos de moléculas de ADN.

Los genes son segmentos de las moléculas de ADN. Estos son los pilares de la vida. Heredados de nuestros padres, los genes portan los rasgos familiares, como el color de los ojos y el pelo, la forma de la cara y hasta algunos comportamientos. Otro rasgo que se puede transmitir de padres a hijos es el aumento del riesgo de contraer una enfermedad.

Los genes son como los programas de la computadora que contienen conjuntos de instrucciones codificadas. Cada gen instruye a la célula a crear una proteína especializada que realiza una tarea específica para la célula. En las células retinianas, algunos genes codifican las proteínas que permiten a la célula procesar la luz. Otros genes codifican las proteínas que controlan la absorción de nutrientes y la eliminación de los desechos de la célula. Aún otros genes codifican proteínas que forman las membranas celulares y otras estructuras celulares.

A veces, las instrucciones codificadas dentro de un gen se modifican. Estas alteraciones, conocidas como mutaciones, pueden causar daño al interferir en la codificación correcta de una proteína. La proteína defectuosa no puede realizar su función dentro de la célula, lo cual impide el bienestar de la célula y provoca la enfermedad. Las células retinianas son algunas de las células más especializadas en el cuerpo humano. Una mutación causante de enfermedad, en cualquier número de genes, puede llevar a la pérdida de la visión.

El programa de investigación genética de la Fundación está trabajando para entender mejor las causas subyacentes de la RP. Hasta ahora, los investigadores de la Fundación entre otros han identificado más de 200 genes que contienen mutaciones causantes de la RP y enfermedades degenerativas retinianas relacionadas. Con el descubrimiento de muchos genes y mutaciones, es evidente que la RP es una familia de enfermedades. Esta diversidad genética también ayuda a explicar por qué la gravedad y el patrón de la enfermedad pueden variar tanto.

Una gran parte de los esfuerzos de investigación para desarrollar tratamientos y curas para la RP está basada en lo que aprendieron de los descubrimientos genéticos. Vea las páginas 15-24 para más información.

¿CÓMO SE HEREDA LA RP?

La probabilidad de que un padre con la RP transmitirá la enfermedad a un niño varía y depende de la forma específica de RP y su modo de herencia genética (discutido a continuación). Si usted está planeando una familia, es posible que desee consultar con un asesor genético o un oftalmólogo que se especializa en enfermedades degenerativas retinianas hereditarias. La mayoría de los centros que recibe fondos de la Foundation Fighting Blindness para la investigación proporciona asesoría genética como una parte de su atención clínica. Para los pacientes y sus familias, la Fundación publica un folleto gratuito que ofrece recursos útiles sobre las pruebas genéticas.

Es importante recordar que debido a que la RP es un trastorno hereditario, puede afectar a más de un miembro de la familia. Si han diagnóstico a alguien de su familia con una degeneración de la retina, es muy recomendable que un oftalmólogo examine a otros miembros de la familia.

La retinitis pigmentosa se hereda de forma autosómica dominante, autosómica recesiva o ligada al cromosoma X. La Fundación publica un folleto gratuito, *The Inheritance of Retinal Degenerations* (traducido como *La herencia de degeneraciones retinianas*), que amplía a continuación el

análisis de los patrones de herencia genética.

En las formas de la RP **de transmisión autosómica dominante**, una persona afectada tiene un gen con una mutación causante de la enfermedad apareado con un gen normal y saludable. (Recuerde, los genes vienen en pares. Cada padre contribuye con un gen a su descendencia.) Cuando la persona afectada tiene hijos con una pareja no afectada, existe una probabilidad del 50 por ciento que el padre afectado transmitirá el gen causante de la enfermedad a cada descendiente. La pareja no afectada sólo transmitirá un gen normal. En las enfermedades dominantes, un niño que no tiene el gen mutante no tendrá la enfermedad y, por lo tanto, no puede transmitir la enfermedad a sus hijos.

En las formas de la RP **recesivas autosómicas**, dos copias de un gen mutante — una de cada padre — se requieren para provocar la enfermedad. Los padres no afectados que son portadoras tienen un gen con una mutación causante de la RP emparejado con un gen normal.

Esto significa que cada uno de sus hijos tiene una probabilidad del 25 por ciento de heredar los dos genes (uno de cada padre) que son necesarios para provocar el trastorno. Los portadores no son afectados porque ellos tienen una sola copia del gen mutante.

En **las formas de la RP ligadas al cromosoma X**, el gen mutante se encuentra en un cromosoma llamado el cromosoma X. Las mujeres tienen dos cromosomas X y pueden llevar el gen de la enfermedad en solo uno. Por lo general, las enfermedades ligadas al cromosoma X no afectan a las mujeres debido a que ellas tienen una versión sana del gen en su otro cromosoma X. A veces, sin embargo, las mujeres portadoras experimentan una pérdida de la vista con un rango de gravedad.

Los hombres sólo tienen un cromosoma X (emparejado con un cromosoma Y) y por eso son genéticamente susceptibles a las enfermedades ligadas al cromosoma X. Los hombres no pueden ser portadores de enfermedades ligadas al cromosoma X. Los hombres afectados con una enfermedad ligada al cromosoma X siempre transmiten el gen en el cromosoma X a sus hijas, que luego se convierten en portadoras. Los hombres afectados

nunca transfieren una enfermedad genética ligada al cromosoma X a sus varones porque los padres transmiten el cromosoma Y a sus varones.

Las mujeres portadoras tienen una probabilidad del 50 por ciento de transmitir el gen de la enfermedad ligada al cromosoma X a sus hijas, que se convierten en portadoras, y una probabilidad del 50 por ciento de transmitir el gen a sus varones, que luego son afectados por la enfermedad.

La RP, y otras enfermedades relacionadas, también se pueden transmitir a través de patrones de herencia poco comunes, en las cuales las mutaciones en más de un gen provocan la enfermedad.

¿HAY OTRAS ENFERMEDADES ASOCIADAS CON LA RP?

La mayoría de las personas con la retinitis pigmentosa no padecen de otros trastornos médicos graves. Sin embargo, la RP puede ser una característica de otras enfermedades. Entre estas se encuentran el síndrome de Bardet-Biedl, el síndrome de Bassen-Kornzweig, la atrofia girata, el síndrome de Kearns-Sayre y la enfermedad de Refsum.

- **El síndrome de Bardet-Biedl** puede involucrar muchas partes del cuerpo, pero las características que la definen son la obesidad, la diabetes, la polidactilia (dedos adicionales de la mano o del pie) y la retinitis pigmentosa. Entre otros síntomas que pueden ocurrir se encuentran las discapacidades del desarrollo, la enfermedad renal y genitales pequeños.
- **El síndrome de Bassen-Kornzweig** o la abetalipoproteinemia, es un trastorno muy poco común que impide a los pacientes digerir las grasas adecuadamente. La enfermedad causa anemia, problemas de coordinación muscular, disfunción del nervio y la RP.
- **La 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 RP. Los investigadores han encontrado que los pacientes con atrofia girata pueden reducir la cantidad de ornitina en el torrente sanguíneo y retardar la progresión de la enfermedad al

tomar suplementos de vitamina B6 y seguir dietas especiales.

- **El síndrome de Kearns-Sayre** es una enfermedad muy poco frecuente, de inicio temprano que causa una restricción gradual de los movimientos oculares (oftalmoplejía externa progresiva), la caída de los párpados superiores (la ptosis), la ceguera nocturna, la pérdida de la visión central, la incapacidad de enfocar los dos ojos en un objeto (el estrabismo), las complicaciones del corazón debido a la conductividad eléctrica irregular y muchas otras complicaciones.
- **La enfermedad de Refsum** deja a los pacientes sin la capacidad de metabolizar el ácido fitánico, que se encuentra en la carne, el pescado y los productos lácteos. Como resultado, los niveles perjudiciales del ácido fitánico se acumulan en la sangre y los tejidos, causando una pérdida de vista parecida a la RP, la pérdida del olfato (la anosmia), la pérdida auditiva gradual o repentina y las anomalías cardíacas (del corazón). Las dietas bajas en el ácido fitánico pueden disminuir la severidad de la enfermedad.

La mayoría de las familias en las que la RP ha sido identificada no debe preocuparse porque las enfermedades en esta lista son muy poco comunes. La mayoría de las personas con la RP puede vivir una vida plena, especialmente con el apoyo de la familia y las escuelas, y la ayuda de dispositivos para baja visión.

¿QUÉ OTRAS ENFERMEDADES HEREDITARIAS RETINIANAS SON SIMILARES O RELACIONADAS CON LA RP?

La Fundación se dedica al estudio de todas las enfermedades degenerativas retinianas hereditarias, que, como la RP, afectan a las células fotorreceptoras. Los siguientes trastornos afectan las células bastones y de conos, o ambas.

La acromatopsia, también llamada el monocromatismo o el monocromatismo de bastones, es una enfermedad autosómica recesiva de células de conos que impide a los pacientes distinguir los colores. Los pacientes también experimentan una sensibilidad extrema a la luz brillante (la fotofobia) y movimientos involuntarios rápidos de los ojos (el nistagmo).

La monocromasia de conos azules es una enfermedad muy poco común, ligada al cromosoma X, de las células de conos, que procesan la luz roja y verde. Esta enfermedad permite a los pacientes distinguir únicamente el color azul. Los pacientes también experimentan movimientos involuntarios rápidos de los ojos (el nistagmo) y la sensibilidad extrema a la luz brillante (la fotofobia).

La coroideremia es una enfermedad ligada al cromosoma X que afecta a los hombres. Los pacientes experimentan síntomas similares a la RP debido a la degeneración de la retina. La enfermedad involucra a los fotorreceptores, las células del epitelio pigmentario retiniano y las coroides, la capa de vasos sanguíneos que proporcionan nutrientes y oxígeno a la retina.

La distrofia cono-bastón causa la pérdida de la visión central, la percepción anormal de los colores y la pérdida del campo visual. Se presenta una pérdida más numerosa de células de conos y luego de bastones, o hay pérdida igual de conos y bastones.

La ceguera nocturna estacionaria congénita genera la ceguera nocturna al nacer. En algunas formas de esta enfermedad, los pacientes también sufren de una agudeza visual reducida e movimientos involuntarios rápidos de los ojos (el nistagmo). A diferencia de la mayoría de las formas de la RP y enfermedades relacionadas, la ceguera nocturna estacionaria congénita no progresa.

El síndrome de incremento de conos S es una enfermedad muy poco común que causa la ceguera nocturna, la pérdida del campo visual y la disminución de la agudeza visual. La enfermedad recibe este nombre debido a un agrandamiento anormal de la población de células de conos que procesan la luz azul. Normalmente, hay pocos conos S.

El síndrome de Goldmann-Favre, una distrofia vitreoretiniana, es una forma más grave del síndrome de incremento de conos S. Los pacientes experimentan una mayor deficiencia visual, la división de la retina periférica (la retinosquiasis) y las cataratas.

La amaurosis congénita de Leber (ACL) es una forma muy grave de la

RP, de inicio temprano. Los pacientes con la ACL nacen con muy poca visión y poco después de nacer presentan rápidos movimientos involuntarios de los ojos (el nistagmo).

En algunos casos, la ACL se asocia con complicaciones del sistema nervioso central tales como el retraso del desarrollo, la epilepsia y la deficiencia de habilidades motoras.

La enfermedad Oguchi causa una forma de ceguera nocturna estacionaria congénita (véase más arriba) como resultado de la extremadamente larga cantidad de tiempo que toma para que los ojos se acostumbren a la oscuridad.

La retinitis punctata albescens es una enfermedad de la retina muy rara, con síntomas idénticos a la RP. La enfermedad se diferencia de la RP por la presencia de numerosos puntos blancos pequeños en toda la retina.

La distrofia de bastones y la distrofia cono-bastón son nombres alternativos para la RP. La distrofia de bastones describe formas de la RP que tienden a afectar sólo a las células fotorreceptoras de bastones. La distrofia cono-bastón describe las formas de la RP en las cuales se afectan las células bastones en primer lugar, y luego las células de conos.

La retinitis pigmentosa en sector describe una forma de la RP que involucra sólo una porción de la retina, por lo general el cuadrante inferior de la retina más cercano a la nariz.

¿QUÉ TAN COMÚN ES LA RP?

La RP puede afectar a personas de todas las edades y etnias. Los síntomas pueden aparecer a cualquier edad, pero a menudo la enfermedad surge en la edad adulta joven. La RP y enfermedades relacionadas afectan a aproximadamente 100 mil personas en los Estados Unidos.

ESTRATEGIAS PARA EL DIAGNÓSTICO Y LOS TRATAMIENTOS DE LA RETINITIS PIGMENTOSA

Un primer signo común que podría hacer sospechar a un médico sobre la retinitis pigmentosa es la dificultad del paciente para ver en la oscuridad. Un segundo síntoma es el estrechamiento de la visión periférica. Otro es la dificultad adaptarse a los cambios de iluminación. No es raro que sean los maestros o las enfermeras de la escuela quienes notan primero estos signos.

El diagnóstico temprano es importante. Puede poner a los pacientes en contacto con especialistas que entienden la RP y pueden hacer recomendaciones para las pruebas, el tratamiento precoz y el seguimiento. Un diagnóstico preciso es también beneficioso para las personas interesadas en participar en estudios de investigación o en mantenerse al corriente de los últimos avances científicos.

LOS EXÁMENES DIAGNÓSTICOS PARA LA RP

Siempre que se sospeche de la RP, una persona debe tener una evaluación completa por un oftalmólogo que se especializa en las enfermedades degenerativas retinianas. Hay dos categorías básicas de las pruebas para la RP: psicofísica y electrofisiológica. Las pruebas genéticas a veces también se utilizan para distinguir entre las diferentes formas de la enfermedad degenerativa retiniana.

Las pruebas psicofísicas son medidas subjetivas de la función visual. En la prueba, un paciente responde a la presentación de diferentes objetos.

Las pruebas electrofisiológicas son medidas subjetivas de la función visual. Esto significa que una máquina, en lugar del paciente, es la fuente de información acerca de la capacidad visual.

Las pruebas genéticas están disponibles para varias enfermedades degenerativas retinianas, incluso la RP autosómica dominante, la RP autosómica recesiva, la RP ligada al cromosoma X y la amaurosis congénita de Leber. En total, los defectos en más de 200 genes causan diversas enfermedades degenerativas retinianas.

Cada prueba tiene una función específica, y un médico no necesariamente tiene que usar todas las pruebas descritas aquí para evaluar la vista de una persona. Si usted quiere saber por qué su médico está o no utilizando una prueba o un instrumento específico, es importante que le pida una explicación al médico.

Es probable que se realice la **prueba psicofísica** en algún momento durante la fase de evaluación. Por lo general, técnicos especialmente capacitados administran las pruebas. Podrían incluir medidas de la agudeza visual, la visión de colores, el campo visual y la adaptación a la oscuridad, entre otras:

- Las pruebas de agudeza visual miden la exactitud de la visión central a distancias específicas y en situaciones específicas de iluminación. Esta es la prueba psicofísica que la mayoría de las personas ya conoce. Típicamente, requiere el uso de una tabla oftalmológica estándar.
- Se usa la prueba de visión de colores para determinar el estado de las células de conos. Dado que las células de conos son las células retinianas que detectan los colores, el médico puede determinar mejor la salud de estas células al evaluar su rendimiento en las pruebas de visión de colores. Hay varios tipos de pruebas de visión de colores para medir diferentes aspectos de la manera en que intervienen los conos.
- Una prueba del campo visual utiliza una máquina para medir cuánta visión periférica tiene una persona. Este examen se hace a veces con equipo computarizado para mapear el campo visual. La prueba de campo visual también puede medir cuánto puede ver una persona hacia arriba, abajo, a un lado, hacia la línea media y en el medio.
- Una prueba de adaptación a la oscuridad mide qué tan bien se ajustan los ojos a los cambios de iluminación. La información de esta prueba puede ayudar al médico a evaluar la función de las células fotorreceptoras de conos y bastones.

A menudo se toman fotografías para registrar los cambios retinianos producidos por la RP, y se utilizan para comparar los cambios con el paso del tiempo. Se toman fotos del fondo de la retina en la parte posterior del ojo. La palabra "fondo" es un término que se refiere a la retina.

Las pruebas electrofisiológicas detectan las señales eléctricas en las células de la retina. Estas pruebas son similares en principio al más conocido electrocardiograma, o el ECG, que mide la función del corazón.

El electrorretinograma, o ERG, es la prueba electrofisiológica que se utiliza con mayor frecuencia para evaluar la función de la retina. El ERG registra las corrientes eléctricas que se producen en la retina causado por un estímulo luminoso.

Como respuesta a una señal eléctrica, hay una intensidad y velocidad características en los fotorreceptores sanos. La disfunción y la degeneración de las células cambian la señal.

Para el primer paso de la prueba de ERG, el paciente se sienta en un sitio muy oscuro para que los ojos se ajusten a la oscuridad. Luego, un técnico pone gotas oculares y lentes de contacto en los ojos. El ERG centellea luces que varían en brillo y registra la manera en que las células fotorreceptoras responden a la luz. Aunque los pacientes reportan que las luces intermitentes pueden ser incómodas, la prueba de ERG es una herramienta de diagnóstico muy valiosa. Se la considera la principal prueba diagnóstica para la retinitis pigmentosa y otras enfermedades degenerativas retinianas.

Las pruebas genéticas (o de genotipo) identifican en una persona el gen específico en las células responsable de causar la enfermedad retiniana. Se hace un diagnóstico lo más preciso posible. Sin embargo, diferentes mutaciones del gen pueden causar la misma enfermedad degenerativa retiniana. Y debido a que no se han identificados todas las mutaciones, las pruebas genéticas no ofrecerán un diagnóstico definitivo para todos. A medida que se descubren nuevos genes de enfermedades degenerativas retinianas, las muestras de sangre pueden volverse a analizar, lo cual

aumenta la probabilidad de obtener un diagnóstico basado en genes.

Conocer su "genotipo" tiene algunas ventajas. Una es que puede permitir a un médico predecir, hasta cierto punto, la progresión y el curso de la enfermedad. Esto puede dar a un paciente algunas pautas para la planificación familiar y profesional.

El conocimiento del genotipo también permite a una persona aprovechar los tratamientos emergentes y los ensayos clínicos. El conocimiento sobre su genotipo da al paciente y al médico la capacidad de ser más preventivos en el tratamiento y el manejo de la enfermedad.

Al mismo tiempo, los resultados de las pruebas genéticas pueden tener un profundo impacto en el paciente y sus familiares. La Fundación recomienda que consulte con su oftalmólogo y un asesor genético antes de someterse a una prueba genética. Para los pacientes y sus familias, la Fundación provee un folleto gratuito que ofrece recursos útiles sobre las pruebas genéticas. El folleto está disponible en www.FightBlindness.org.

UN TRATAMIENTO NUTRITIVO PARA LA RP

Un estudio de investigación clínica financiado por la Fundación y supervisado por el Dr. Eliot Berson del Massachusetts Eye and Ear Infirmary de la Harvard Medical School demostró que el tratamiento de un régimen combinado del palmitato de vitamina A, el pescado azul y la luteína, puede proporcionar 20 años adicionales de visión útil para las personas que padecen de formas típicas de la retinitis pigmentosa (RP) o del síndrome de Usher tipo 2 o 3. Los participantes del estudio, que tenían entre 18 y 60 años, también comenzaron el estudio con una mejor agudeza visual corregida de 20/100 o mejor.

El régimen de tratamiento recomendado por el Dr. Berson no es adecuado para todas las personas con una enfermedad retiniana, y únicamente el paciente, con su médico, puede tomar la decisión de seguirlo.

Componentes del régimen de tratamiento

1) La administración diaria de suplementos del palmitato de vitamina A (15.000 UI)

2) El consumo semanal de una a dos porciones de 3 onzas de pescado azul rico en omega-3, de los cuales el ácido docosahexaenoico (DHA) es un componente importante (por ejemplo, el salmón, el atún, la caballa, el arenque, las sardinas). Los individuos que no pueden comer el pescado azul deben tomar diariamente una cápsula de 200 mg de DHA.

3) La administración diaria de suplementos de luteína (12 mg)

Enfermedades estudiadas en la investigación clínica del Dr. Berson

El estudio clínico del Dr. Berson se centró en personas que tenían 18 a 60 años y una de las siguientes enfermedades: la RP autosómica recesiva típica; la RP autosómica dominante; la RP ligada al cromosoma X; la RP aislada (es decir, sin antecedentes familiares); el síndrome de Usher tipo 2; y el síndrome de Usher tipo 3, con una mejor agudeza visual corregida de 20/100 o mejor, al inicio del estudio.

El Dr. Berson cree que este régimen del tratamiento puede beneficiar a todos los adultos que padecen de las enfermedades retinianas mencionadas anteriormente. Pero debido a que no se conocían todos los genes defectuosos de todos los participantes del estudio, el Dr. Berson y sus colaboradores están llevando a cabo investigaciones adicionales para determinar si hay personas con genotipos específicos que responden mejor que otras al régimen de tratamiento.

Enfermedades NO estudiadas en la investigación clínica del Dr. Berson

No estudiaron el régimen de tratamiento en personas con la choroideremia, la retinosquiasis, el síndrome de Bardet-Biedl, el síndrome de Usher tipo 1B, la amaurosis congénita de Leber, ni otras formas de degeneración retiniana que no son la RP ni formas de la RP que se consideran atípicas.

Enfermedades para las cuales el tratamiento podría ser perjudicial

La investigación de laboratorio sugiere que el régimen de tratamiento puede ser perjudicial para personas con la enfermedad de Stargardt, la distrofia cono-bastón, la enfermedad de Best y cualquier enfermedad retiniana causada por las mutaciones en el gen ABCA4.

Pautas importantes del Dr. Berson

Los pacientes deben consultar con un médico antes de iniciar este régimen, porque altas dosis de la vitamina A (es decir, 25.000 UI / día o más) pueden ser tóxicas para el hígado. Antes de iniciar el régimen, los pacientes deben hacerse el perfil en ayunas de la vitamina A en suero y el perfil de función hepática. Mientras están siguiendo el régimen, los pacientes deben tomar ambas pruebas al menos una vez al año. Es importante que los pacientes no tomen el palmitato de vitamina A si la función hepática no es normal. Para los pacientes con una función hepática normal, el palmitato de vitamina A 15.000 UI / día se considera seguro, y no se han reportado efectos tóxicos en quienes tomaron esta dosis durante 25 años.

Para los pacientes que ya tienen una dieta rica en vitamina A, o que toman otros suplementos que contienen altos niveles de la vitamina A, sus médicos deben ajustar la dosis adecuadamente. A continuación se ofrecen recomendaciones adicionales.

Sólo se debe tomar el palmito de vitamina A. Otras formas de la vitamina A, incluso el beta-caroteno, no son sustitutos eficaces.

Los pacientes deben hablar con sus médicos sobre el consumo de pescado azul, o graso lo que puede elevar los niveles de colesterol en algunas personas.

Los pacientes no deben ingerir más de lo recomendado de palmitato de vitamina A, pescado azul (o DHA) ni suplementos de luteína, porque no se han demostrado que dosis más altas proporcionan un mayor beneficio. En el caso del pescado azul, el pescado con grasa excesiva (por ejemplo, el consumo diario de filetes de salmón) podrían resultar en la liberación de un exceso de vitamina A a la retina, que, a largo plazo, tendrá un efecto adverso sobre la visión.

Las personas con la RP no deben tomar dosis altas de la vitamina E (400 UI al día, o más), porque disminuye los niveles de vitamina A en suero y se ha reportado que acelera el curso de la RP.

Los adultos que toman alcohol en exceso, no deben seguir este régimen. Los adultos siguiendo este régimen deben limitar su consumo de alcohol a no más de dos bebidas alcohólicas al día.

A las mujeres embarazadas, o que están planeando quedar embarazadas, se les aconseja no tomar las 15.000 UI del palmitato de vitamina A diariamente debido al aumento en el riesgo de defectos congénitos.

Con esta dosis de vitamina A, las mujeres y los hombres mayores de 49 años con la RP tienen un ligero aumento (0,5% -1%) en el riesgo de fractura de la cadera. Los pacientes con la RP en este grupo de edad deben hacerse una prueba de densidad ósea cada uno o dos años. Si se desarrolla la osteoporosis, el médico puede recetar medicamentos adicionales. Dependiendo de la gravedad de la RP y la gravedad de la osteoporosis, su médico puede pedirle que suspenda este régimen.

Las personas que han recibido trasplantes renales no deben tomar el palmitato de vitamina A, debido a que los riñones trasplantados pueden reabsorber el exceso de la vitamina A, lo cual aumenta la posibilidad de desarrollar toxicidad.

Las personas que toman una clase de medicamentos denominada tetraciclinas – recetadas para muchas condiciones, incluso el acné crónico – no deben tomar altas dosis del palmitato de vitamina A, debido a que aumenta el riesgo de elevar la presión intracraneal. Estas personas deben consultar con sus médicos acerca de soluciones alternativas para su acné si desean utilizar el régimen del palmitato de vitamina A.

El suplemento de luteína no es aconsejable para los fumadores. Existe evidencia de que, a largo plazo, este suplemento aumenta el riesgo de cáncer pulmonar para los fumadores.

Para obtener un informe completo de estos hallazgos, los lectores pueden visitar www.FightBlindness.org.

LOS TRATAMIENTOS EMERGENTES PARA LA RP

Ensayo clínico del ácido valproico para las personas con formas autosómicas dominantes de la RP: La red de ensayos clínicos de la Foundation Fighting Blindness, National Eye Evaluation and Research (NEER, traducido como la Evaluación Nacional de Ojo e Investigación), ha puesto en marcha la Fase II de un ensayo clínico de ácido valproico

para evaluar la eficacia del medicamento para retardar la pérdida de vista en personas con formas autosómicas dominantes de la retinitis pigmentosa (adRP). El ácido valproico ya ha sido aprobado por la FDA (la Administración de Medicamentos y Alimentos) para el tratamiento de ciertos tipos de trastornos convulsivos. La investigación preclínica y clínica han producido pruebas que sugieren que el ácido valproico también puede retardar la pérdida de la vista en personas con adRP.

Terapia génica en camino hacia los ensayos clínicos en humanos:

La terapia génica es un proceso en el cual se pone un gen normal en el ojo del paciente para reemplazar el gen mutado que está causando la enfermedad. Los investigadores están utilizando virus creados en el laboratorio para entregar los genes. Se están investigando otros mecanismos de entrega, que incluyen las nanopartículas.

Una terapia génica relevante para la amaurosis congénita de Leber, una forma grave de la retinitis pigmentaria, ha mostrado resultados muy prometedores en estudios clínicos iniciales. En los ensayos, los niños y adultos jóvenes prácticamente sin visión eran capaces de leer varias líneas en una tabla oftalmológica y ver en un sitio con poca luz después de recibir un solo tratamiento.

Actualmente se están desarrollando las terapias génicas de RP para las formas recesivas, dominantes y ligadas al cromosoma X.

El retinoide sintético está en ensayo clínico para las personas con la ACL y la RP: QLT, una compañía biofarmacéutica en Canadá, está llevando a cabo el ensayo clínico de un medicamento para las personas con ciertas formas de la ACL y la RP. El tratamiento, por vía oral, es un retinoide sintético parecido a un retinoide conocido como el 11-cis-retinal. Este retinoide es imprescindible para el ciclo visual — un proceso químico complejo en la retina que hace posible la visión — y está ausente en las retinas de personas que padecen de la LCA causada por variaciones en el EPR y los genes LRAT. El retinoide también está ausente en un pequeño subconjunto de personas con la retinitis pigmentosa.

Prótesis retinianas: Durante la última década, investigadores en los campos de la oftalmología, la informática, la neurociencia y la ingeniería eléctrica han estado trabajando en las retinas artificiales para los pacientes

que padecen de la RP y otras enfermedades degenerativas de la retina. Estos dispositivos se diseñan para restaurar una visión rudimentaria y funcional. En la mayoría de las implementaciones se implanta un chip de electrodos en el superficie de la retina. El chip está diseñado para imitar la función básica de las células fotorreceptoras.

La compañía Second Sight tiene a la venta una prótesis retiniana en los Estados Unidos y Europa. Se llama Argus II, y la Foundation Fighting Blindness financió el desarrollo temprano del dispositivo entre 1999 y 2001.

Otros laboratorios, universidades y empresas privadas de los Estados Unidos están trabajando en diversos modelos de prótesis. Grupos en Europa, Japón, Australia e Israel también están desarrollando prótesis retinianas.

Terapias basadas en las células: La Fundación comenzó a respaldar las terapias basadas en células en los 1980, cuando la investigación en esta área apenas comenzaba. Desde entonces, han emergido dos estrategias de trasplante de células diferentes: de repuesto y de reemplazo.

El objetivo de los trasplantes de las células retinianas de repuesto es poner fin o retardar el progreso de la enfermedad al trasplantar células retinianas sanas que apoyan la función de los fotorreceptores retinianos. Las células trasplantadas se derivan a menudo de células madre.

Por otro lado, los trasplantes de reemplazo substituyen las células retinianas que no funcionan. La meta es restaurar la vista al trasplantar células fotorreceptoras sanas. Estas células trasplantadas a menudo se derivan de células madre.

A través de su programa de terapia celular, la Fundación está financiando la investigación de laboratorio para determinar si es probable que los trasplantes retinianos tengan potencial a largo plazo como un tratamiento para la RP.

La compañía Advanced Cell Technology (ACT por sus siglas en inglés, y traducido como Tecnología Celular Avanzada) está realizando ensayos

clínicos para una terapia basada en células de repuesto contra la enfermedad de Stargardt y la degeneración macular de tipo seco relacionada con la edad. Aunque esas enfermedades retinianas son diferentes a la RP, lo que los investigadores aprenden en los estudios de ACT puede ayudar a avanzar la investigación clínica de tratamientos basados en células para la RP.

CÓMO INFORMARSE DE LOS ENSAYOS CLÍNICOS

La Foundation Fighting Blindness mantiene una lista de ensayos clínicos en www.FightBlindness.org. Visite el sitio de web regularmente para informarse sobre cuales ensayos podrían ser aplicables a su enfermedad y lugar de residencia. Además, al registrarse en el sitio de web — para recibir noticias de forma electrónica y tener acceso a los archivos de noticias— puede ser notificado con anterioridad sobre futuros ensayos clínicos.

Otra manera de recibir notificaciones sobre los ensayos clínicos pertinentes es registrar los resultados de sus pruebas genéticas con un centro de pruebas. Conocer la mutación genética precisa que causa su enfermedad es uno de los beneficios principales de las pruebas genéticas. Con esta información usted puede aprovechar mejor los ensayos clínicos y los tratamientos emergentes y pertinentes.

Contacte a la Foundation Fighting Blindness para aprender más sobre el proceso de pruebas genéticas. Aunque potencialmente hay muchas ventajas en las pruebas genéticas, la decisión de obtener una prueba genética no es necesariamente una decisión fácil de tomar. La Fundación recomienda firmemente que hable con su oftalmólogo y un asesor genético antes de que le realicen una prueba. Información para los médicos y los pacientes sobre pruebas genéticas está disponible en www.FightBlindness.org.

PREGUNTAS MÁS FRECUENTES

Todas las personas involucradas en la vida de una persona con la retinitis pigmentosa tienen preguntas acerca de cómo puede afectar la RP a la persona diagnosticada, y cómo puede afectar a los familiares y

otras personas. Esta sección responde a preguntas más comunes de las personas con la RP y sus familias, amigos y colegas.

¿La exposición sin protección a la luz solar acelera la pérdida de vista en personas con la RP?

La exposición a la luz solar es una de las preocupaciones más comunes entre las personas con la RP, la degeneración macular y otros trastornos degenerativos retinianos.

Hay razones para sospechar que la luz solar puede tener un efecto adverso en la retina de los pacientes con la RP y otras, con o sin una enfermedad degenerativa retiniana. Por lo tanto, es importante proteger sus ojos.

Para entender el tema, es útil saber que, a pesar de que la luz solar se compone de muchos colores (longitudes de onda), se cree que los componentes ultravioletas y azules son los más dañinos.

La luz ultravioleta (UV) es una luz invisible, es decir que en realidad no podemos verla. La luz UV se subdivide en clases: UV-A, UV-B y UV-C.

- La UV-A representa la porción más grande de la luz UV natural. (400-315 nanómetros)
- La UV-B es el componente más agresivo de la luz UV natural y es responsable de las quemaduras de sol. Está bloqueada parcialmente por la capa de ozono. (315-280 nm)
- La atmósfera de la Tierra absorbe casi toda la UV-C natural. (280-100 nm)

La luz ultravioleta se ha identificado de manera concluyente en la formación de cataratas en los seres humanos y en el daño a las células retinianas en modelos animales. La información sobre cómo la luz UV es una causa de las cataratas, no es nueva. En 1988 se demostró de manera concluyente, gracias a estudios epidemiológicos en barqueros de la bahía de Chesapeake y otras personas que pasan muchas horas al aire libre. Sin

embargo, las investigaciones indican que es la luz azul la que causa la mayoría del daño a la retina.

La luz azul y el daño retiniano

La luz azul, a diferencia de la luz UV, es visible para el ojo humano. Es la que hace que el cielo se vea azul. Las ondas de luz azul causan una gran parte del brillo de la luz solar.

El análisis estadístico del estudio de los barqueros en la bahía de Chesapeake reveló que cuando se detectaron cambios degenerativos retinianos avanzados, estos fueron más frecuentes en hombres expuestos a los niveles más altos de la luz azul, no a los niveles más altos de la luz ultravioleta. La RP podría empeorar el efecto, como lo muestra un estudio en ratas con un defecto genético parecido al defecto en los seres humanos con la RP.

En estas ratas expuestas a la luz azul, el daño de las células fotorreceptoras parecía provenir de una formación de radicales libres. Los radicales libres son átomos o moléculas que contienen un electrón no apareado.

Estos tienen un papel importante en los procesos biológicos normales. Sin embargo, debido a que son altamente reactivos, también pueden causar daño celular.

Protección contra los rayos UV y la luz azul

Se debe evitar la exposición excesiva a la radiación UV y la luz azul para prevenir cualquier posible daño a las células retinianas. Las gafas del sol con buena protección UV y a la luz azul son importantes si está al aire libre, incluso en un día nublado. (Las nubes no nos protegen de la radiación UV.) Marcos grandes y gafas de sol que se extienden alrededor de las sienes ofrecen la mayor protección. La adición de una visera o un sombrero de ala que da sombra a los ojos le protegen aún más.

Es importante buscar las gafas de sol con una etiqueta informativa sobre el nivel de protección UV.

Las lentes tintadas no significa que ofrecen protección UV. Los lentes deben bloquear toda la luz por debajo de 400 nanómetros de longitud.

Además, la protección contra la luz azul es obviamente importante. Las gafas de sol con bloqueadores azules alteran el aspecto de los colores azules y reducen el deslumbramiento. No oscurecen mucho los alrededores. Los lentes que protegen contra la luz azul son a menudo de color amarillo o ámbar. Muchas personas encuentran que los bloqueadores azules mejoran su visión y nivel de la comodidad al aire libre, porque reducen efectivamente el deslumbramiento.

Aparte de la pérdida progresiva y gradual de la vista, ¿puede la vista de una persona con la RP mejorar o empeorar en diversas circunstancias?

Sí, esto ocurre a menudo. Una serie de factores podría explicar por qué una persona con la RP puede experimentar buenos y malos días. Por ejemplo, algunas personas sienten que ven mejor en días nublados; otros sienten que no ven tan bien en los días nublados. La fatiga y el estrés emocional también pueden afectar temporalmente la vista. Las personas que padecen de la RP reportan que a menudo que ver cuesta mucho esfuerzo, les agota el esfuerzo emocional y físico y que ven menos bien después de un día extenuante que cuando se sienten renovadas.

¿El embarazo tiene un impacto sobre la RP?

Algunas mujeres han reportado que su deficiencia visual durante el embarazo avanzó más rápidamente. Sin embargo, como la RP es raro, esto no se ha estudiado de manera sistemática. Cualquier mujer con la RP que está embarazada, o piensa en quedar embarazada, debe informar a su obstetra o ginecólogo acerca de su enfermedad ocular. Del mismo modo, debe informar a su oftalmólogo de su embarazo.

¿Están relacionadas las cataratas y la RP?

No es raro que una persona con la RP desarrolle cataratas, que es una opacidad del cristalino del ojo. Las cataratas, que interfieren

significativamente con la vista, se pueden extirpar quirúrgicamente. Aunque la cirugía de cataratas no puede disminuir la pérdida de la vista debida a la retinitis pigmentosa, puede aliviar la pérdida adicional asociada con la catarata.

El éxito de la cirugía de cataratas para mejorar la vista depende de la magnitud de los cambios y el deterioro de la retina.

Debido a que la cirugía no es recomendable para todos, es importante discutir los detalles de su caso particular con un oftalmólogo que está familiarizado con las degeneraciones retinianas.

¿Qué es la complicación llamada el edema macular cistoide?

El edema macular cistoide es una complicación bien conocida y está asociada con con la RP. La mácula es la parte central de la retina responsable de la percepción de los detalles finos visuales. Algunos, pero no todos, los pacientes que desarrollan un edema macular cistoide experimentan una reducción de la visión central.

Los oftalmólogos a veces tratan a esta complicación con medicamentos, incluyendo uno llamado acetazolamida. Sólo aproximadamente la mitad de los pacientes tratados con este medicamento responden con una mejoría de la visión, aunque el edema puede mostrar una mejora, incluso sin un cambio notable en la visión central.

¿Puede provocar ceguera total el síndrome de la RP?

Muchas personas creen que la ceguera significa una pérdida total de la vista. Algunas personas con la RP se vuelven ciegas en este sentido. Sin embargo, muchas conservan una pequeña cantidad de visión, como la percepción de luz.

La mayoría de las personas con RP son legalmente ciegas a los 40 años. La ceguera legal se refiere a la mejor agudeza visual (con gafas o lentes de contacto, si son necesarios) de 20/200 o peor en el mejor ojo; o un campo visual, independientemente de la agudeza, de menos de 20 grados

de diámetro. Las personas que son legalmente ciegas por lo general pueden mantener una buena parte de la visión funcional cuando utilizan tecnología adaptable (discutida más adelante en este folleto).

¿Qué pasa con las terapias que no han sido probadas?

A través de los años, los profesionales han ofrecido varias terapias para el tratamiento de la ceguera que no han sido probadas. Los practicantes de terapias no probadas son a menudo personas bien intencionadas que quieren ayudar a los pacientes. Sin embargo, las terapias que no son probadas después de ensayos clínicos cuidadosamente controlados pueden exponer a los pacientes a tratamientos que en realidad podrían acelerar la pérdida de la visión o causar efectos secundarios dañinos.

¿Pueden manejar las personas con la RP?

Esta es una pregunta difícil de responder. En las primeras etapas de la RP muchas personas conducen legalmente y no tienen problemas. Los requisitos de visión legal para un permiso de manejar varían mucho de un estado a otro. Sería mejor hablar con un oftalmólogo sobre las limitaciones visuales personales y su efecto en el manejo de vehículos.

Conducir es un símbolo de independencia, y las personas con pérdida de visión progresiva pueden no estar dispuestas a admitir que su impedimento visual afecta su capacidad de manejar. A menudo, las personas con la RP hablan de accidentes que pudieron evitar, pero que les obligan a enfrentar su pérdida de la vista y reconocer que ya no pueden manejar de manera segura. El resultado de una decisión equivocada pone la vida en riesgo..

¿Afectará la RP a mi carrera?

Aunque hay algunos campos que dependen de la visión, las personas con la RP y otras enfermedades degenerativas retinianas pueden mantener carreras productivas. Las preocupaciones y problemas potenciales pueden ser identificados y posiblemente pospuestos al determinar el equipo adecuado, la capacitación y otras modificaciones del trabajo en el campo elegido.

La orientación profesional, ofrecida a través de instituciones educativas o agencias estatales o locales, puede ser muy útil para la planificación y la búsqueda de una profesión. También se puede utilizar el personal de estas agencias como consejeros cuando la tecnología o adaptaciones adicionales sean necesarias en el lugar de trabajo.

¿Cuánta independencia es posible para las personas con la RP en etapas avanzadas?

No se puede negar que la deficiencia visual severa puede limitar la independencia y la movilidad. Sin embargo, hay muchas cosas que se pueden hacer para mantener una vida activa y productiva. Vivir cerca de transportación pública aumenta la movilidad y la independencia. Muchas ayudas, servicios y técnicas están disponibles para ayudar a personas con la RP en la realización de la actividad cotidiana como por ejemplo cocinar, limpiar, leer el correo, etcétera.

Algunos de estos se describirán más adelante en este folleto. También están la orientación y la movilidad de formación (p.ej. aprender a pasear con un bastón blanco o perro guía), las ayudas para la visión y la audición, el lenguaje de signos, la comunicación táctil, el control de la iluminación y contraste y los lentes especiales. A medida que avanza la tecnología, estos dispositivos de ayuda son cada vez más sofisticados y útiles para las personas con la RP.

Su departamento estatal de rehabilitación vocacional, o la comisión para personas con una deficiencia visual, ofrece programas de formación que ayudan con la adaptación a situaciones tales como viajar, limpiar, el empleo y la educación. Busque estos listados en *State Government* (traducido como Gobierno del Estado) en su guía telefónica.

Una gran fuente de información es la división local de la Foundation Fighting Blindness (lista de división en **www.FightBlindness.org**) o los grupos de apoyo, donde otras personas que han tenido experiencias similares comparten la manera en que han manejado esas situaciones.

¿En qué otras maneras las personas con la RP pueden mejorar la calidad de sus vidas?

Muchas personas con la RP hablan de la libertad que un bastón blanco o un perro guía les ofrece para pasar de un lugar a otro. Hay muchos dispositivos y técnicas que ayudan a las personas con la RP a maximizar la utilidad de su vista restante. Otras ayudas no ópticas incluyen linternas, guías para escribir cheques, libros de letra grande, cintas de audio y materiales en Braille.

También hay ayudas electrónicas. Éstas incluyen los circuitos cerrados de televisión (CCTV), las máquinas de lectura y las computadoras parlantes. Un número cada vez más grande de programas de computadoras aborda a las necesidades de las personas con una deficiencia visual, y hace posible agrandar las letras en la pantalla o proporcionar una versión en audio o Braille de lo que está en la pantalla.

Las ayudas ópticas son dispositivos que trabajan para mejorar la visión hasta cierto punto. Éstas incluyen los lentes, prismas, telescopios y ayudas de visión nocturna. Con el avance de la tecnología, algunos de estos dispositivos son cada vez más sofisticados, y ofrecen nuevas oportunidades para que las personas con la RP maximicen su visión utilizable.

Las ayudas de visión nocturna (AVN) amplifican la luz disponible en el medio ambiente. Pueden ser bastante útiles, aunque restringen el campo de visión, lo cual puede ser un problema para alguien que ya tiene un campo visual restringido. En consecuencia, las AVN no proporcionan suficiente visión utilizable para manejar o utilizar maquinaria, pero pueden ofrecer una manera útil de ver a sus alrededores y orientarse.

El precio de los AVN ha bajado por que los fabricantes están empezando a competir por un mercado en expansión, que incluye marineros nocturnos y observadores de aves, así como la policía, los militares y personas con una deficiencia visual. Es posible que su seguro de salud o su departamento estatal de rehabilitación cubra el costo. Para obtener una lista de distribuidores de tecnología de visión nocturna

reconocidos, por favor póngase en contacto con la Fundación.

Se han logrado avances en el aprovechamiento de las tecnologías de uso general para las personas con las deficiencias visuales. Los requisitos de accesibilidad se han incorporado en los estándares de Internet, y el programa que convierte el texto-en-voz y la voz-en-texto ha mejorado de manera constante, y en la mayoría de los computadores se puede agrandar el tamaño del texto.

Las nuevas técnicas de estampado en relieve producen señales táctiles para que una persona con baja visión pueda sentir las líneas y las curvas de los gráficos.

Dispositivos de navegación GPS y otras tecnologías de detección de ubicación pueden proporcionar información sobre el paradero de la persona. También, las señales auditivas en los cruces de calles y los signos que hablan son herramientas de navegación.

¿Hay dispositivos o programas que pueden proporcionar a las personas con la RP acceso a las actividades de ocio?

Hay muchos y las alternativas están aumentando constantemente. La audio descripción, que está disponible para muchos videos y producciones teatrales, proporciona una descripción privada del escenario, el vestuario, las expresiones faciales y otros puntos finos que una persona con una deficiencia visual no puede detectar. Los libros en cinta, CD y en Braille, disponibles en la Biblioteca del Congreso y muchas otras fuentes, hacen la literatura fácilmente accesible a las personas con deficiencia visual.

Los libros con letras grandes ayudan a satisfacer las necesidades de algunas personas con deficiencia visual menos grave. Otras herramientas para actividades de ocio incluyen naipes con letras grandes, cartones de bingo con números grandes así como agujas auto-enhebradas y lupas para la costura y el bordado. Se puede solicitar el servicio comunitario de lectura de radio que puede transmitirse a un receptor especial. Por lo general, cuentan con voluntarios que leen el periódico todos los días, así como muchas revistas populares. Hay muchas organizaciones en el país

para atletas con deficiencia visual que quieren esquiar, jugar boliche, jugar al golf, dar caminatas, andar en bicicleta en tándem o participar en otras actividades físicas.

La computadora e Internet ofrecen una serie de actividades y aplicaciones para una persona con RP. Los teclados pueden ser superpuestos con letras grandes impresas o Braille para facilitar su uso. Muchas personas disfrutan el programa del lector de pantalla que lee su correo electrónico o texto en la pantalla de la computadora. Muchas personas con deficiencia visual están descubriendo que una computadora es cada vez más una parte crítica de la vida cotidiana para los negocios y la recreación.

¿Qué ayuda hay disponible para ayudarme a mí y a mi familia a salir adelante con la RP?

Debido a que la RP es una enfermedad genética que puede afectar directa o indirectamente a más de un miembro de la familia, es importante que las familias sepan que existen recursos disponibles para ayudarles a salir adelante con los cambios profundos que puede traer esta enfermedad. Las familias con la RP pueden considerar útil discutir sus preguntas y preocupaciones con otras personas que tienen experiencias parecidas. También es posible que desee hablar con un profesional de salud mental para ayudarle a usted y a su familia a enfrentarse con los muchos cambios que pueden estar relacionados con la RP.

La Fundación le invita a compartir sus experiencias a través de nuestros foros, salas de chat y sitios de Facebook y Twitter. Muchas personas encuentran útil trabajar en red con otras personas con circunstancias similares. Por favor, visite nuestra página web, en **www.FightBlindness.org**, para disfrutar de todo lo que ofrece.

Busque eventos de la Fundación alrededor del país donde las personas con la RP y otras enfermedades degenerativas retinianas se reúnen para aprender de cada uno y escuchar a los expertos describir los avances de investigación y tratamiento. La Foundation Fighting Blindness tiene una red nacional de divisiones de voluntarios que recaudan fondos, aumentan la conciencia pública y proporcionan apoyo a sus comunidades. Si usted tiene interés en unirse a una división en su área, póngase en contacto

con la oficina nacional de la Fundación, Blindness al **1-800-254-6363**.

Las divisiones ofrecen una excelente oportunidad para que las personas se involucren, se contacten con otros como ellos y se enteren de las noticias más recientes sobre sus enfermedades. Las divisiones de la Fundación son responsables, en el ámbito local, de aumentar la conciencia pública sobre la RP y otros trastornos degenerativos retinianos y recaudar fondos para respaldar la investigación.

¿Cuándo y qué debo decirle a mi hijo si le han diagnosticado con la RP?

No hay normas estrictas sobre cuándo ni cómo explicarle mejor a un niño que tiene la RP. La necesidad de información que un niño tiene varía, dependiendo de su edad y madurez. Aunque los niños suelen ser muy perceptivos y listos para darse cuenta de que tienen un problema visual, pueden ser capaces de absorber información solo un poco a la vez. Por lo general, es mejor contestar a sus preguntas en una manera franca y positiva, sin ofrecer más información de la que él o ella ha solicitado en ese momento.

Con los niños, es importante enfatizar los aspectos positivos:

- Es muy probable que ellos conservarán algo de la visión útil por muchos años.
- Los científicos están trabajando duro para entender y encontrar tratamientos contra la RP.
- Hay muchos dispositivos de asistencia disponibles que ayudan con el manejo de la pérdida de la vista.

Ayude a su hijo a entender que, aunque las deficiencias visuales pueden imponer algunas limitaciones — al manejar un carro, por ejemplo — la RP no es una excusa para dejar de establecer y alcanzar metas razonables.

Muchos niños y sus familias consideran útil estar en contacto con otras personas con circunstancias parecidas. Obtendrá información nueva y útil

y conocerá a muchas personas cuando asiste a los eventos patrocinados por la Fundación y al visitar nuestro foro y la sala de chat de la RP en www.FightBlindness.org. También le invitamos llamarnos gratis al **800-254-6363** para los nombres de los especialistas de la retina, los programas de investigación clínica y más.

AYUDA Y RECURSOS ADICIONALES DE LA FOUNDATION FIGHTING BLINDNESS

¿Qué es un Centro de Investigación de la Fundación, y qué estudia?

La Foundation Fighting Blindness respalda exhaustivos programas de investigación multidisciplinarios en varios centros médicos importantes de los Estados Unidos y Europa con la meta de descubrir las causas, las prevenciones y los posibles tratamientos de las enfermedades degenerativas retinianas, incluso la RP, la enfermedad de Stargardt y la degeneración macular. Los investigadores que estudian una enfermedad degenerativa de la retina a menudo contribuyen al entendimiento de los demás. La comunidad científica comparte información acerca de los proyectos de investigación, con el fin de avanzar el objetivo de la Fundación de entender todas las formas de degeneración retiniana.

La mayoría de los Centros de Investigaciones de la Fundación también ofrecen evaluaciones clínicas y pruebas especiales. Una lista de los Centros de Investigaciones de la Fundación está disponible a través de la Foundation Fighting Blindness. Se recomienda que se comunique con el centro más conveniente para usted, si es posible, para una evaluación personal. Incluso con dicha evaluación, también es importante que siga consultando con su propio oftalmólogo para la atención general.

¿Cómo puedo encontrar a un médico con experiencia en las degeneraciones retinianas?

Para ayudar a las personas que no viven suficiente cerca de un Centro de Investigaciones de la Fundación para obtener tratamiento práctico, la Foundation Fighting Blindness desarrolló una lista de especialistas de la retina. Todos los profesionales de la visión que aparecen en la lista de referencia han indicado su interés en el tratamiento de personas con

enfermedades degenerativas retinianas hereditarias. Para obtener una copia de la lista del estado donde vive, contacte la FFB llamando gratis a **800-254-6363**, o visite www.FightBlindness.org.

Sin embargo, debe tener en cuenta que la Fundación no ha juzgado la capacitación, experiencia ni el prestigio en la comunidad médica de aquellos que aparecen en la lista, y no puede recomendar a un especialista de los ojos más que a otro. Además, la Fundación no puede ser responsable por cualquier servicio dado por los especialistas de referencia, ni de los honorarios que cobran.

Además de utilizar la lista de médicos de la Fundación, es posible que desee pedir una recomendación a su propio oftalmólogo o médico de cabecera. También, para encontrar una referencia, puede considerar útil consultar con su departamento estatal de rehabilitación, la sociedad médica local, la facultad de medicina universitaria o la clínica de oftalmología de un hospital principal.

¿Puedo donar mis ojos a la Fundación para la investigación?

La Fundación coordina un Programa de Donantes de Retinas en todo el país para satisfacer la creciente necesidad de realizar más investigaciones del tejido retiniano humano. El valioso tejido retiniano se puede obtener de las personas afectadas por las degeneraciones retinianas y/o los miembros de sus familias, después de que fallecen.

Al participar en el Programa de Donación de Retinas, usted está haciendo una inversión personal en la búsqueda de respuestas acerca de la RP. El Programa de Donación de Retinas ya ha contribuido considerablemente a los esfuerzos de investigación. Esta preciosa donación anatómica no representa ningún costo para la familia ni la herencia del donante. Contacte la Fundación para obtener información adicional.

¿Cómo puedo participar a nivel local?

Aunque la Fundación encabeza los esfuerzos de investigación, hay divisiones locales que le pueden proporcionar la interacción personal.

Existen para ayudar cualquier persona afectada por una enfermedad degenerativa retiniana, y son un recurso valioso para mejorar su calidad de vida. Aparecen en una lista en www.FightBlindness.org.

HAGA ESTAS PREGUNTAS A SU MÉDICO

Obtenga el máximo beneficio en su próxima consulta con su oftalmólogo. Las siguientes son las preguntas básicas que debe hacer. Le recomendamos que lleve esta lista para ayudarle recordar las preguntas.

1. ¿Cuál es el nombre de mi enfermedad ocular?
2. ¿Cómo está mi agudeza visual (visión central)?
3. ¿Cómo está mi campo visual (visión lateral)?
4. ¿Soy propenso a perder más visión?
5. ¿Existen otras pruebas?
6. ¿Debo hacerme la prueba genética?
7. ¿Busco una segunda opinión?
8. ¿Existen opciones quirúrgicas? En caso afirmativo, ¿cuáles son?
9. ¿Existe algún medicamento o tratamiento para mi enfermedad?
10. ¿Existen ayudas ópticas o no ópticas que me sirvan para aprovechar la vista que me queda de la mejor a posible?
11. ¿Debería tener una evaluación de baja visión?
12. ¿Existen equipos para la movilidad que me ayudarán a moverme más seguramente?
13. ¿Algunos de sus otros pacientes padecen de esta enfermedad?
¿Estarían dispuestos a hablar conmigo y mi familia?
14. ¿Tiene usted materiales educativos que describen esta enfermedad?
15. ¿Hay organizaciones que ofrecen servicios a individuos que padecen de esta enfermedad ocular, o una relacionada?

La misión urgente de la Foundation Fighting Blindness (traducido como la Fundación para la Lucha Contra la Ceguera) es impulsar la investigación que proporcionará prevenciones, tratamientos y curas para las personas afectadas por la retinitis pigmentosa, la degeneración macular, el síndrome de Usher y todo el espectro de enfermedades degenerativas retinianas.

La Foundation Fighting Blindness es la fuente de fondos no-gubernamentales más grande del mundo para la investigación de enfermedades degenerativas retinianas.

FOUNDATION FIGHTING BLINDNESS

7168 Columbia Gateway Drive
Suite 100
Columbia, MD 21046
410-423-0600
800-254-6363
info@FightBlindness.org
www.FightBlindness.org