

Mauricio Fernando Enrríquez-Grijalva; Melany Yamilex Reascos-Chalacán; Carlos Alberto Pérez-Padilla

<https://doi.org/10.35381/s.v.v8i1.3793>

**Retinitis pigmentaria: primera causa de ceguera de origen genético**

**Retinitis pigmentosa: leading cause of blindness of genetic origin**

Mauricio Fernando Enrríquez-Grijalva

[ma.mauriciofeg83@uniandes.edu.ec](mailto:ma.mauriciofeg83@uniandes.edu.ec)

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2654-6664>

Melany Yamilex Reascos-Chalacán

[melanyrc97@uniandes.edu.ec](mailto:melanyrc97@uniandes.edu.ec)

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0001-7086-6043>

Carlos Alberto Pérez-Padilla

[ua.carlosperez@uniandes.edu.ec](mailto:ua.carlosperez@uniandes.edu.ec)

Universidad Regional Autónoma de los Andes, Ambato, Tungurahua, Ecuador

<https://orcid.org/0000-0002-2873-9291>

Recibido: 15 de octubre 2023  
Revisado: 10 de diciembre 2023  
Aprobado: 15 de enero 2024  
Publicado: 01 de febrero 2024

Mauricio Fernando Enrríquez-Grijalva; Melany Yamilex Reascos-Chalacán; Carlos Alberto Pérez-Padilla

## RESUMEN

**Objetivo:** Analizar la retinitis pigmentaria como primera causa de ceguera de origen genético. **Método:** Descriptiva documental, se revisaron 15 artículos científicos publicados en PubMed. **Conclusión:** Los hallazgos de la revisión indican que la RP es causada por mutaciones genéticas que afectan los fotorreceptores en la retina. Estas mutaciones pueden conducir a la degeneración y muerte de los fotorreceptores, lo que resulta en la progresiva pérdida de la visión.

**Descriptores:** Retinitis pigmentosa; enfermedades de la retina; oftalmopatías. (Fuente: DeCS).

## ABSTRACT

**Objective:** To analyze retinitis pigmentosa as a leading cause of blindness of genetic origin. **Method:** Descriptive documentary, 15 scientific articles published in PubMed were reviewed. **Conclusion:** The findings of the review indicate that RP is caused by genetic mutations affecting photoreceptors in the retina. These mutations can lead to photoreceptor degeneration and death, resulting in progressive vision loss.

**Descriptors:** Retinitis pigmentosa; retinal diseases; eye diseases. (Source: DeCS).

Mauricio Fernando Enríquez-Grijalva; Melany Yamilex Reascos-Chalacán; Carlos Alberto Pérez-Padilla

## **INTRODUCCIÓN**

La retinitis pigmentosa (RP) es una distrofia retiniana hereditaria que afecta a 1 de cada 3000 personas en todo el mundo, actualmente no se encuentran estadísticas claras en nuestro país, pero se conoce que alrededor de 12 familias presentan esta patología incluyendo a sus familiares principalmente el primer y segundo grado de consanguinidad. Las mutaciones en uno de los más de 150 genes patógenos identificados hasta la fecha dan lugar a la clínica clásica de espolones óseos en la periferia de la retina, opacidad vascular y palidez del disco óptico. La enfermedad se caracteriza por la degeneración gradual y la muerte de los fotorreceptores de bastón, lo que lleva a la pérdida inicial de la visión (nistagmo) y al estrechamiento progresivo del campo visual.<sup>1 2 3 4 5</sup>

Cuando los bastones se agotan gravemente, los conos mueren involuntariamente, lo que provoca una pérdida grave de la visión central. La edad de inicio de la RP suele ser temprana y no se ha establecido con total precisión. En general, los subtipos de RP de inicio temprano tienden a progresar de manera rápida, generalmente empieza a la edad de 10 años, la discapacidad visual también tiende a manifestarse por la capacidad de resistir hasta la edad de 40-50 años.<sup>6 7</sup>

La enfermedad se caracteriza por la pérdida de fotorreceptores, inicialmente de tipo bastón y después de tipo cono, Aunque se han descrito todos los modos de transmisión genética se han descrito, la mayoría de los casos son de origen esporádico. Además, el 20-30% de los casos de RP forman parte de una forma sindrómica. Los primeros síntomas de la enfermedad son pérdida progresiva de los bastones, que conduce a la ceguera nocturna y a la pérdida del campo visual periférico y una pérdida del campo visual periférico. La progresión está marcada por una extensión del defecto campimétrico, que progresa a un escotoma anular y luego a un estrechamiento concéntrico del campo visual (hasta unos pocos grados). El daño de los conos se produce en una fase posterior segunda etapa y puede conducir a una pérdida de la

Mauricio Fernando Enrríquez-Grijalva; Melany Yamilex Reascos-Chalacán; Carlos Alberto Pérez-Padilla

agudeza visual. Esta enfermedad a largo plazo puede provocar una ceguera completa.<sup>8</sup>

9

## **MÉTODO**

Descriptiva documental.

Se revisaron 15 artículos científicos publicados en PubMed.

Se procesaron los textos mediante el análisis de contenido.

## **RESULTADOS**

El diagnóstico de la retinosis pigmentaria a menudo se basa en la presentación clínica y en el examen físico, pero se debe confirmar mediante pruebas electrofisiológicas y genéticas cuando estén disponibles. El electroretinograma de campo completo (ERG) es una prueba que muestra una reducción en la función de los bastones, con disminución de las amplitudes de las respuestas de los bastones adaptados a la oscuridad y tiempos de respuesta prolongados, seguidos de una reducción en la función de los conos. En el momento del diagnóstico, generalmente se afecta tanto la función de los bastones como la de los conos.<sup>10</sup>

El EPR sobrecargado en áreas de fotorreceptores en degeneración aparece hiperfluorescente, mientras que los parches de EPR atrofiado aparecen hipofluorescentes debido a la ausencia de lipofuscina. Los pacientes con retinosis pigmentaria suelen mostrar un anillo de hiperfluorescencia en la mácula, que delimita la zona de retina central viable de la zona periférica de la retina que está atrofiada. Con el tiempo, las imágenes secuenciales pueden documentar la progresión de la enfermedad.

11

Los defectos genéticos que ocasionan la muerte de los fotorreceptores en la retinosis pigmentaria causan alteraciones en varias vías metabólicas de la retina, como la fototransducción, la apoptosis y el transporte, o afectan a las proteínas necesarias para la estructura de los fotorreceptores, como el cilio intermedio y las membranas. Debido a esto, hasta ahora no ha sido posible encontrar un tratamiento eficaz para la retinosis

Mauricio Fernando Enrríquez-Grijalva; Melany Yamilex Reascos-Chalacán; Carlos Alberto Pérez-Padilla

pigmentaria y actualmente no existe una cura para esta enfermedad. Sin embargo, en los últimos años se han logrado avances significativos en la investigación de terapias destinadas a tratar o frenar la progresión de la enfermedad.<sup>12</sup>

La retinitis pigmentosa es una patología ocular neurodegenerativa en la que la pérdida de fotorreceptores puede conducir a la ceguera total, la ceguera nocturna constituye el primer síntoma de la RP que suele presentarse tempranamente, los fondos oculares pueden aparecer normales al principio, pero después la mayoría de los pacientes tienen el trastorno típico de distribución de los pigmentos en forma de osteoblastos, las arterias se estrechan y el nervio óptico palidece y adquiere aspecto céreo.<sup>13</sup>

Aunque no hay actualmente un tratamiento curativo para la retinosis pigmentaria, existen opciones terapéuticas que han demostrado ser efectivas en retrasar los efectos de la enfermedad. Sin embargo, el campo de tratamiento más prometedor para el futuro se encuentra en la terapia génica, que tiene como objetivo reemplazar los genes mutantes responsables de la retinosis pigmentaria por genes que funcionen de manera normal. Este enfoque terapéutico tiene el potencial de corregir la causa subyacente de la enfermedad y restaurar la función visual en los pacientes afectados esto con el fin de conservar la sinapsis de los bastones como potencial terapia en la RP.<sup>14 15</sup>

## **CONCLUSIONES**

Los hallazgos de la revisión indican que la RP es causada por mutaciones genéticas que afectan los fotorreceptores en la retina. Estas mutaciones pueden conducir a la degeneración y muerte de los fotorreceptores, lo que resulta en la progresiva pérdida de la visión.

## **CONFLICTO DE INTERÉS**

Los autores declaran que no tienen conflicto de interés en la publicación de este artículo.

Mauricio Fernando Enrrriquez-Grijalva; Melany Yamilex Reascos-Chalacán; Carlos Alberto Pérez-Padilla

## FINANCIAMIENTO

Autofinanciado.

## AGRADECIMIENTO

A todos los actores sociales involucrados en el desarrollo de la investigación.

## REFERENCIAS

1. Gerhardt MJ, Petersen-Jones SM, Michalakis S. (2023). CNG channel-related retinitis pigmentosa. *Vision research*, 208,108232. <https://doi.org/10.1016/j.visres.2023.108232>
2. Heath Jeffery RC, Lo J, Thompson JA, Lamey TM, McLaren TL, DeRoach JN, Kabilio MS, Chen FK. (2023). Driving with retinitis pigmentosa. *Ophthalmic genetics*, 44(4):352-360. <https://doi.org/10.1080/13816810.2023.2196338>
3. Vingolo EM, Mascolo S, Micciché F, Manco G. (2024). Retinitis Pigmentosa: From Pathomolecular Mechanisms to Therapeutic Strategies. *Medicina (Kaunas, Lithuania)*, 60(1):189. <https://doi.org/10.3390/medicina60010189>
4. Wu Y, Wan X, Zhao D, Chen X., Wang Y, Tang X, Li J, Li S, Sun X, Bi C, Zhang X. (2023). AAV-mediated base-editing therapy ameliorates the disease phenotypes in a mouse model of retinitis pigmentosa. *Nature communications*, 14(1):4923. <https://doi.org/10.1038/s41467-023-40655-6>
5. Aweidah H, Xi Z, Sahel JA, Byrne LC. (2023). PRPF31-retinitis pigmentosa: Challenges and opportunities for clinical translation. *Vision research*, 213,108315. <https://doi.org/10.1016/j.visres.2023.108315>
6. Kamde SP, Anjankar A. (2023). Retinitis Pigmentosa: Pathogenesis, Diagnostic Findings, and Treatment. *Cureus*, 15(10):e48006. <https://doi.org/10.7759/cureus.48006>
7. O'Neal TB, Luther EE. (2023). Retinitis Pigmentosa. In *StatPearls*. StatPearls Publishing.

Mauricio Fernando Enríquez-Grijalva; Melany Yamilex Reascos-Chalacán; Carlos Alberto Pérez-Padilla

8. Wongchaisuwat N, Amato A, Lamborn AE, Yang P, Everett L, Pennesi ME. (2023). Retinitis pigmentosa GTPase regulator-related retinopathy and gene therapy. *Saudi journal of ophthalmology: official journal of the Saudi Ophthalmological Society*, 37(4):276-286. [https://doi.org/10.4103/sjopt.sjopt\\_168\\_23](https://doi.org/10.4103/sjopt.sjopt_168_23)
9. Lozano BLL, Cervantes ALA. (2023). Development of experimental treatments for patients with retinitis pigmentosa. *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología*, 98(11):646-655. <https://doi.org/10.1016/j.oftale.2023.08.008>
10. Yang P, Mustafi D, Pepple KL. (2024). Immunology of Retinitis Pigmentosa and Gene Therapy-Associated Uveitis. *Cold Spring Harbor perspectives in medicine*, 14(1):a041305. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a041305>
11. Kumari S, Bagraniya V, Kumar V. (2023). Retinitis Pigmentosa in Oliver McFarlane Syndrome. *Ophthalmology. Retina*, 7(11):1009. <https://doi.org/10.1016/j.oret.2023.05.009>
12. Chiew YR. (2023). See-saw nystagmus associated with retinitis pigmentosa. *QJM: monthly journal of the Association of Physicians*, 116(7):572-573. <https://doi.org/10.1093/qjmed/hcad052>
13. Xue Y, Cepko CL. (2023). Gene Therapies for Retinitis Pigmentosa that Target Glucose Metabolism. *Cold Spring Harbor perspectives in medicine*, a041289. Advance online publication. <https://doi.org/10.1101/cshperspect.a041289>
14. Luque-Mialdea F, Molina-Seoane V. (2023). Retinitis pigmentosa: Significant improvement with photobiomodulation. *Archivos de la Sociedad Española de Oftalmología*, S2173-5794(23)00155-X. <https://doi.org/10.1016/j.oftale.2023.10.001>
15. Zeki Fikret C, Ucgun NI, Karaca EE, Evren Kemer O. (2023). Corneal characteristics in patients with retinitis pigmentosa. *Photodiagnosis and photodynamic therapy*, 42, 103554. <https://doi.org/10.1016/j.pdpdt.2023.103554>