Guía de la retinosis pigmentaria

Este documento está organizado con títulos para facilitar la navegación con lector de pantalla. En JAWS, pulse Insert+F6 para abrir la lista de títulos.

Índice

1. La retinosis pigmentaria
2. Diagnóstico y clasificación
3. Neurofisiología
4. Genética
5. Síndrome de Usher
6. Otros síndromes frecuentes
7. La investigación
8. Vivir con retinosis pigmentaria: aspectos funcionales
9. Vivir con retinosis pigmentaria: aspectos psicológicos
10. Aspectos legales

La retinosis pigmentaria

Autora: Begoña Goldaracena, oftalmóloga.

Anatomía de la retina

En el globo ocular la luz atraviesa una serie de medios transparentes (película lagrimal, córnea, acuoso, pupila, cristalino y vítreo) hasta llegar a la retina, donde se transforma en una señal eléctrica que se transmite al cerebro, a través del nervio óptico, originando el fenómeno de la visión.

La retina está constituida por dos capas: la interna o retina neural y la externa o epitelio pigmentario de la retina (EPR). La primera de ellas, la retina neural, está formada por grupos de neuronas interconectadas entre sí, entre las que se encuentran los fotorreceptores (FR), que pueden ser conos o bastones. La excitación luminosa de estas células provoca una cascada de reacciones bioquímicas capaces de generar una señal eléctrica adecuada para excitar las neuronas siguientes en la cadena de transmisión.

Una vez realizada esta transformación, la retina procesa la información que recibe y regula la que transmite al cerebro. La información se transporta codificada a través de la vía óptica hasta las áreas visuales cerebrales donde tiene lugar la percepción y comprensión visual.

Por su parte, el epitelio pigmentario de la retina, formado por una capa de células localizadas entre la coroides (capa vascular) y los FR, es una estructura esencial para el funcionamiento adecuado de la retina neural, y por lo tanto para el proceso visual. Topográficamente la retina se divide en retina central y periférica. Los conos están concentrados en el área central y son los responsables de la visión diurna, que incluye la percepción del color y los detalles finos. Los bastones predominan en la región más periférica; se encargan de la visión crepuscular, de la localización de los objetos en el campo visual y de los movimientos.

Un grupo de enfermedades

La retinosis pigmentaria (RP) comprende un amplio grupo de enfermedades hereditarias caracterizadas por la pérdida primaria y progresiva de los FR, y secundariamente de otras células retinianas. Puede presentarse de dos

formas: como enfermedad que afecta exclusivamente al ojo (RP no sindrómica), o asociada a manifestaciones sistémicas (RP sindrómica).

La incidencia de esta enfermedad en España se estima en 1 de cada 2.500 a 3.000 recién nacidos vivos. El 50% de los casos presenta antecedentes familiares.

Respecto a las causas de la enfermedad, a pesar de los notables avances en estos campos, los mecanismos patogénicos aún no son bien conocidos. Se ha identificado una serie de genes específicos relacionados con la RP, pero se desconoce por qué una mutación de un gen expresado exclusivamente en los bastones o en el EPR conduce a la desestructuración de las capas de los fotorreceptores, nuclear externa y plexiforme externa de la retina. En cuanto a los aspectos clínicos, en esta enfermedad se afectan ambos tipos de fotorreceptores desde el principio. En la forma bastones-conos, que es la más frecuente y se conoce como "retinosis pigmentaria típica", la afectación de los bastones es mayor y antecede a la de los conos. En la forma conos-bastones ocurre lo contrario.

Con respecto a las manifestaciones clínicas, varían de un paciente a otro, incluso entre los miembros afectos de una misma familia.

Síntomas

Los síntomas aparecen de forma insidiosa. Los más frecuentes son:

Ceguera nocturna

Es el síntoma más precoz en todos los tipos de RP y puede ser la única manifestación durante años. En las formas recesivas y ligadas al sexo se suele iniciar en la primera década y en las dominantes en la segunda década.

Este síntoma señala dos hechos diferentes. Por una parte, la mala visión en ambientes poco iluminados a pesar de haber transcurrido un tiempo de adaptación (disfunción de los bastones). Por otra, la dificultad transitoria para distinguir objetos al pasar de un ambiente bien iluminado a otro de baja iluminación, durante un tiempo de adaptación superior al normal (disfunción de los conos).

Signos clínicos

Los hallazgos oftalmoscópicos más característicos son: pigmentación retiniana de tipo espículas óseas, atenuación arteriolar y palidez del disco óptico. También se observan con frecuencia lesiones en la retina central.

Otras manifestaciones oculares son: miopía, cataratas subcapsulares posteriores y cambios degenerativos del vítreo. Con menos frecuencia se puede observar queratocono, glaucoma o drusas del nervio óptico.

Reducción progresiva del campo visual

El paciente refiere pérdida de la visión periférica, lo que conlleva una dificultad para localizar los objetos circundantes. Al afectarse los bastones antes que los conos el campo visual se va estrechando progresivamente, quedando en fases avanzadas lo que se conoce como visión en cañón de escopeta.

Disminución de la visión

Es el último síntoma en aparecer. Cuando la agudeza visual es menor de 5/10 también se altera la percepción de los colores.

Diagnóstico y clasificación

Autora: Begoña Goldaracena, oftalmóloga.

En el Simposio Internacional de RP de 1982 se establecieron los siguientes criterios diagnósticos: afectación bilateral, pérdida de visión periférica, disfunción de los bastones y pérdida progresiva de la función de ambos fotorreceptores (conos y bastones). Aunque el primer criterio exige la bilateralidad del proceso algunos autores han encontrado un cuadro compatible con RP unilateral. Este diagnóstico exige cambios funcionales y del fondo de ojo típicos, con exclusión de procesos infecciosos en un ojo, y Electroretinograma (ERG) normal durante un tiempo de evolución de al menos cinco años en el otro ojo.

También se estableció en este Simposio que las alteraciones del fondo de ojo no son necesarias para realizar el diagnóstico, ya que reflejan un estadio avanzado de la enfermedad y pueden no observarse en fases incipientes.

Además de la retinosis pigmentaria típica comentada en el capítulo anterior, podemos encontrar otras tipologías relacionadas: las formas atípicas, que se presentan a continuación, y las sindrómicas, amaurosis congénita de Leber y enfermedad de Stargardt, que veremos en páginas siguientes.

Formas atípicas de retinosis pigmentaria

Se trata de variedades de RP que manifiestan algunas diferencias en relación con la superficie de afectación o el aspecto del fondo de ojo.

Retinosis pigmentaria sin pigmento

Presenta las mismas alteraciones funcionales, fundoscópicas y electrofisiológicas que la RP típica con la única diferencia de que no se observa pigmento en la retina. Se cree que se trata de un estadio inicial de la forma típica.

Retinitis punctata albescens

A las manifestaciones clínicas de la RP típica se añade la presencia de pequeños puntos blanco-amarillentos en el epitelio pigmentario, dispersos entre el polo posterior y el ecuador.

Retinosis pigmentaria inversa central

Los cambios pigmentarios de la retina se localizan en la mácula, estando la visión central más afectada. Parece tratarse de una degeneración de conos-bastones.

Retinosis pigmentaria pericentral

Las lesiones se producen alrededor de los vasos temporales respetando la mácula y la retina periférica.

Retinosis pigmentaria sectorial

Las lesiones típicas de la RP se localizan en un sector retiniano, generalmente el nasal inferior. Los pacientes pueden estar asintomáticos y el ERG suele estar afectado pero no abolido.

Retinosis pigmentaria con preservación paraarteriolar

Presenta los mismos hallazgos oftalmoscópicos que la RP típica con la excepción de que en las primeras etapas el pigmento deja libre un espacio alrededor de los vasos. Con el tiempo estas zonas también se afectan.

Coroideremia

Las alteraciones funcionales y electrofisiológicas son similares a las de la RP típica, pero el aspecto fundoscópico muestra algunas diferencias debido a la atrofia coroidea que presenta. Se da en los varones debido a su carácter hereditario ligado al cromosoma X, con una prevalencia de uno por cada 100.000 individuos. Las mujeres portadoras manifiestan ligeros cambios en el fondo de ojo.

Bases del diagnóstico

El oftalmólogo que trata de identificar a un paciente afecto de RP basa el diagnóstico en la historia clínica, en la exploración oftalmoscópica y en el estudio neurofisiológico.

1. Anamnesis

El estudio se centrará en los siguientes aspectos: sintomatología y edad de comienzo, árbol genealógico y antecedentes personales.

2. Exploración oftalmológica

Son varios los parámetros que se estudian a través de la exploración:

Agudeza visual y estado refractivo

La agudeza visual varía entre visión de unidad y percepción de luz. En las formas ligadas al cromosoma X se suele afectar en la primera década, en las recesivas algo más tarde y en las dominantes no se deteriora hasta la edad adulta. Las causas más frecuentes de la disfunción visual son: la afectación de los conos, las maculopatías o las cataratas.

Segmento anterior

El hallazgo más frecuente es la opacidad subcapsular posterior del cristalino con una incidencia del 40 al 70% según el patrón hereditario.

Presión intraocular

Algunos autores encuentran una mayor incidencia de glaucoma en estos pacientes.

Oftalmoscopia

Aunque es característica de la RP, la triada de signos pigmentación en espículas óseas-atenuación arteriolar-palidez del disco óptico no es suficiente para diagnosticar la enfermedad. Con frecuencia se observan lesiones en la retina central.

Angiofluoresceingrafía

Aunque generalmente no añade información en el estudio de esta enfermedad, nos ayuda en el diagnóstico de maculopatías o retinopatías asociadas.

Campimetría

Inicialmente se desarrolla un escotoma anular entre 20 y 30 grados del campo visual, que se extiende lentamente hacia la periferia y hacia el centro del mismo. En fases avanzadas queda un pequeño resto central que puede mantenerse intacto durante mucho tiempo.

Test de colores

Los más indicados son los de Farnsworth. La percepción de los colores se altera en fases avanzadas y se relaciona con una agudeza visual igual o inferior a 5/10. El defecto más común es la reducción del sistema dicromático (azul-amarillo).

3. Estudio neurofisiológico

Comprende adaptación a la oscuridad, Electroretinograma, potenciales evocados visuales y electrooculograma.

Neurofisiología

Autora: María Iragui, neurofisióloga.

La percepción visual se inicia en la retina. La luz entra en el ojo a través de los medios transparentes (córnea, humor acuoso, cristalino y humor vítreo) en una cantidad controlada por el iris, que a modo de diafragma aumenta o disminuye el tamaño de la pupila. Se proyecta en la parte posterior del ojo, donde una estructura altamente especializada, la retina, la convierte en señales eléctricas que son enviadas a través del nervio óptico hacia el cerebro. En el cerebro estas señales son sometidas a un nuevo procesamiento, necesario para la percepción.

La retina forma parte del Sistema Nervioso Central. Contiene 5 tipos de neuronas con un preciso sistema de conexiones y está organizada en capas. En la capa externa se encuentran unas neuronas especializadas llamadas fotorreceptores que contienen unos pigmentos que absorben la luz y, mediante una cascada de fenómenos bioquímicos, la trasforman en señales eléctricas. A continuación, esta información eléctrica pasa, a través de las neuronas bipolares, a las ganglionares, cuyos axones forman el nervio óptico. Los fotorreceptores son de dos tipos: conos y bastones. Los conos, a su vez de tres modalidades, se localizan en toda la superficie de la retina. Son los responsables de la visión diurna, tienen mayor agudeza visual que los bastones, reconocen cambios rápidos de la imagen visual e intervienen en la visión del color. Los bastones, por el contrario, no aparecen en la parte más central, siendo muy abundantes en la zona media (15-40 grados), son muy sensibles para detectar estímulos débiles y proporcionan la visión nocturna. Por fuera de los fotorreceptores existe el epitelio pigmentario, que es un revestimiento de células cargadas de melanina, que absorbe la luz sobrante evitando que se refleje y produzca degradación de la imagen visual. Además elimina los desechos y regenera el pigmento de los fotorreceptores.

Tanto la síntesis de pigmentos como la serie de reacciones para transformar la luz en señales eléctricas siguen las órdenes del código genético contenido en el DNA de núcleo celular. Existen diversas pruebas neurofisiológicas para medir la afectación de la RP. Estos registros son el electrorretinograma, los potenciales evocados visuales, el electrooculograma y la adaptación a la oscuridad.

1. Electrorretinograma (ERG)

Llamamos electrorretinograma (ERG) al registro de las respuestas eléctricas de la retina. Como en la RP existe afectación de fotorreceptores, las respuestas eléctricas se alteran en fases muy precoces. El ERG mediante flash es la prueba neurofisiológica de mayor valor diagnóstico en la sospecha de RP.

Para realizarlo se estimula la retina mediante unos flashes de luz, de determinada intensidad y duración, proporcionados por un estimulador (electrorretinógrafo) especialmente diseñado. Una lentilla corneal que actúa de electrodo de registro recoge las respuestas y las lleva a un ordenador para su análisis.

Como los conos y los bastones actúan en condiciones diferentes, hay que registrar las respuestas en condiciones distintas, para poder diferenciar las procedentes de uno u otro tipo de fotorreceptores.

Por eso, una vez dilatada la pupila para estimular toda la superficie retiniana se adapta el ojo a la oscuridad (condiciones escotópicas). Se estimula con un flash muy tenue, capaz de ser captado sólo por los bastones, que produce una pequeña respuesta eléctrica. A continuación se aplica una secuencia de estímulos de intensidad creciente, que generan respuestas cada vez más amplias. Se llega a una intensidad que estimula todos los fotorreceptores obteniéndose una respuesta global, de bastones y conos. Así se mide el umbral de los bastones (mínima cantidad de luz necesaria para obtener respuesta) y la relación entre la intensidad de cada destello y la amplitud de la respuesta. Se mide también el tiempo que tardan en producirse las distintas fases de las respuestas (tiempos implícitos). Posteriormente se somete a una adaptación a la luz, (condiciones fotópicas). De este modo la respuesta obtenida al aplicar el flash está producida fundamentalmente por los conos. Se estimula también con destellos rápidos (30/segundo) que no son captados por los bastones, y con luz de diferentes colores. Se miden los tiempos implícitos, la amplitud y se observa si hay agotamiento con los estímulos rápidos.

Esta técnica, ERG-flash, es de gran valor en las alteraciones difusas de la retina, pero con frecuencia no es capaz de detectar lesiones pequeñas, localizadas, como es el caso de la degeneración macular.

Para el estudio de las afectaciones maculares se realiza el ERG con un patrón reversible, una pantalla similar a la de un tablero de ajedrez en la que los cuadros blancos y negros van cambiando alternativamente. Estimula sólo la retina central y permite registrar las respuestas de las células ganglionares de esta zona. El ERG multifocal realiza un mapa dividiendo la retina en numerosas zonas y da a conocer qué partes están más o menos dañadas. No es aún una técnica de uso común.

2. Potencial evocado visual (PEV)

Es el registro de la respuesta que los estímulos visuales producen en la corteza cerebral. Se realiza mirando una pantalla de televisión con un patrón de imágenes reversible, como el descrito en el electrorretinograma patrón. Para el registro se colocan electrodos adheridos al cuero cabelludo. La respuesta está originada por las fibras procedentes de la retina central, por lo cual en la RP sólo se altera en fases avanzadas. Sin embargo se altera precozmente en las afectaciones maculares.

3. Electrooculograma (EOG)

Es el registro del potencial del epitelio pigmentario, con influencia de los fotorreceptores. Se realiza mirando una luz alternante a derecha e izquierda y mediante electrodos adheridos a los cantos oculares. En la RP, el electrooculograma es anormal siempre que el ERG lo es y aporta menos información.

4. Adaptación a la oscuridad

Esta prueba mide el aumento de la sensibilidad de la retina al ir adaptando el ojo a la oscuridad. Se mide el umbral visual a lo largo del tiempo y se obtiene una curva con dos fases, una de conos y otra bastones. Los bastones alcanzan umbrales muy inferiores al de los conos.

La RP es una enfermedad hereditaria que se transmite siguiendo distintos patrones de herencia. El modo de herencia de cada caso en particular se determina a través de la historia familiar o árbol genealógico. Los casos de RP aislada o no sindrómica, que representan del 10% al 40% de todas las retinosis, pueden heredarse de forma autosómica dominante, autosómica

recesiva o recesiva ligada al sexo. Excepcionalmente, pueden tener un origen mitocondrial o digénico.

Genética

Autora: María Antonia R., genetista.

Retinosis pigmentaria autosómica dominante

Representa entre un 15% y un 25% de todos los casos de RP. La mayoría de ellos tienen padre o madre afectado y el riesgo de transmisión de la enfermedad a sus hijos e hijas es de un 50% en cada embarazo. Los individuos que no están afectados no transmiten la enfermedad a su descendencia.

Retinosis pigmentaria autosómica recesiva

En este tipo de herencia los padres son portadores heterocigotos obligados, y por lo tanto, cada uno es portador de una única copia alterada de la mutación responsable de la RP. Pero ambos son sanos. Para que se manifieste la enfermedad, la persona tiene que haber heredado las dos copias mutadas de un mismo gen, la paterna y la materna. Así, el riesgo para los padres de tener otros hijos o hijas con RP es de un 25%. El 75% restante de los casos serían sanos, aunque 2 de cada 3 serían portadores asintomáticos como los padres. Sin embargo, la probabilidad de que los hijos, afectos o portadores sanos, tengan descendencia con su mismo problema es muy baja, excepto en los casos en los que su pareja sea consanguínea (de la misma familia). Este es el modo de herencia del síndrome de Usher, desorden en el que la retinosis se asocia a un defecto de audición.

Retinosis pigmentaria recesiva ligada al sexo

En este caso, las mujeres transmiten la RP, y los hombres la padecen. Las mujeres que tienen un hijo y otro familiar varón afectados son portadoras heterocigotas (sanas) obligadas. Sus hijos varones tienen un 50% de riesgo de padecer una RP y sus hijas tiene el mismo porcentaje de riesgo de ser portadoras heterocigotas sanas. El 50% de las hijas de un padre con RP son portadoras heterocigotas sanas, con posibilidades de transmitirlo, a su vez, a la siguiente generación.

Retinosis pigmentaria esporádica

Casi la mitad de los casos de RP son esporádicos o únicos en la familia. En estas circunstancias es muy difícil determinar el riesgo específico de recurrencia. Muchas de ellas corresponderían al primer caso de una RP autosómica recesiva. Pero en ocasiones puede tratarse de mutaciones dominantes sin historia familiar de RP porque las manifestaciones clínicas en los padres sean poco severas o de inicio tardío, por lo que no se habrían diagnosticado. También puede tratarse de una nueva mutación desconocida hasta ahora.

Análisis genético

El trabajo coordinado de familias, especialistas médicos e investigadores ha permitido identificar hasta el momento un gran número de genes responsables de la RP. De algunos de estos genes sólo se conoce su localización en una región cromosómica, en tanto que otros genes ya se han clonado e identificado numerosas alteraciones o mutaciones específicas.

Los estudios moleculares del material genético (ADN) realizados hasta el momento han demostrado que el origen genético de la RP es extremadamente complejo y de carácter muy heterogéneo.

Por una parte, la RP presenta una heterogeneidad genética, es decir, muchos genes diferentes pueden dar lugar a dicha enfermedad. Hasta el momento se han identificado doce genes causantes de la RP de tipo dominante, tres de los cuales (RHO -rodopsina-, RP1 y RD5) se consideran hoy en día responsables del 50% de los casos de RP dominante. Además, se conoce la localización de 16 genes recesivos y 6 que segregan de forma recesiva ligada al sexo.

Por otro lado, las diferentes alteraciones (mutaciones) en un mismo gen pueden causar el mismo o distinto tipo de retinosis. Así, por ejemplo, diferentes mutaciones en el gen de la rodopsina pueden dar lugar tanto a una RP dominante como a una ceguera nocturna congénita estacionaria y, raramente, pueden causar una RP de transmisión autosómica recesiva. Este fenómeno se conoce con el nombre de heterogeneidad alélica.

Pero además, las personas portadoras de una misma mutación, pueden tener distintos síntomas o de diversa severidad, incluso dentro de una misma familia. Es lo que llamamos heterogeneidad clínica. Es posible que estas

diferencias clínicas sean el resultado de la acción y/o interacción de los factores genéticos y otros de tipo ambiental, hoy por hoy desconocidos.

Estas circunstancias son, junto con el hecho de no conocer gran parte de los genes y mutaciones responsables de la RP, las razones fundamentales por las que el estudio molecular de la enfermedad no constituye, hoy en día, un servicio asistencial sanitario de diagnóstico. Sin embargo, el análisis de los genes clonados hasta el momento puede hacerse en algunos laboratorios con fines de investigación. De hecho, existen bancos de ADN donde se almacena el material genético de numerosas familias para poder ser utilizado en un futuro.

Asesoramiento genético

El descubrimiento de nuevas técnicas de análisis, junto con un mejor conocimiento del modo de actuar de los genes y las mutaciones, nos ayudará a entender mejor la RP, incrementando con ello las posibilidades de diagnóstico y posible tratamiento. Pero, en tanto llega ese momento, es importante que las personas y familias con RP conozcan las características de la enfermedad, el modo de herencia más probable y el riesgo de recurrencia o de transmisión.

El asesoramiento genético puede ayudar a que cada persona tome decisiones médicas y personales de acuerdo con sus propias circunstancias y valores. Esa información se puede conseguir con un detallado análisis de los antecedentes familiares y un exhaustivo examen clínico a diversos miembros de la familia.

Síndrome de Usher

Autora: María Victoria Ucar, otorrinolaringóloga.

El síndrome de Usher es la alteración más frecuente de las llamadas retinosis pigmentarias sindrómicas. Se trata de una enfermedad hereditaria que se transmite de forma autosómica recesiva. En el síndrome de Usher, además de la retinopatía pigmentaria de carácter progresivo, se asocia hipoacusia neurosensorial bilateral y en algunos casos alteraciones de la función vestibular. Dependiendo de la gravedad de la hipoacusia y de la afectación del sistema vestibular se ha clasificado en tres tipos:

Síndrome de Usher tipo I

Es el más grave de los tres cuadros, y se caracteriza por presentar desde el nacimiento una hipoacusia congénita neurosensorial severa, lo que condiciona sensiblemente la adquisición del lenguaje, desarrollando sordomudez, con lenguaje ininteligible. Así mismo, y en relación con su déficit vestibular, hay también carencias en el desarrollo motor, con retraso en el comienzo de la deambulación y en la adquisición de actos como sujetar la cabeza o sentarse, refiriendo con posterioridad, en algunos casos, episodios de mareo-vértigo e inestabilidad en la marcha, que se acentúa en la oscuridad, intensificándose conforme progresa la afectación retiniana. En las pruebas de función vestibular (prueba calórica) se detecta hipoexcitabilidad o una arreflexia vestibular.

La edad de aparición de la patología retiniana es prepuberal, y se manifiesta por pérdida progresiva de la visión periférica y dificultad para caminar en la oscuridad.

Síndrome de Usher tipo II

Los pacientes afectados por este tipo presentan hipoacusia neurosensorial bilateral congénita de carácter moderada a severa, y retinosis pigmentaria. La función vestibular es normal, por lo que estos pacientes tienen un correcto desarrollo motor y no presentan episodios de mareo-vértigo posteriormente. Las pruebas de función vestibular son normales. La hipoacusia es susceptible de corregirse con prótesis. Este hecho, junto a un diagnóstico precoz, hace que la adquisición del lenguaje sea correcta.

La retinosis es de carácter progresivo, siendo la edad de comienzo postpuberal.

Síndrome de Usher tipo III (evolutivo)

Admitido desde 1995, debido a su gran índice de presentación en Finlandia (40%). Es raro en nuestro país.

Clínicamente es similar al tipo II. La diferencia con éste radica en el carácter evolutivo de la hipoacusia y en que en algunos casos se presentan alteraciones vestibulares, hecho que no se produce en el tipo II.

Las características de la retinosis pigmentaria son similares a las de los tipos I y II.

Diagnóstico y tratamiento

Es necesaria la colaboración y coordinación de oftalmólogos, genetistas, electrofisiólogos y otorrinos para su diagnóstico y tipificación, así como para su tratamiento y seguimiento posterior. Si bien en estos momentos no disponemos de un tratamiento curativo para este proceso, afortunadamente las nuevas tecnologías (otoemisiones acústicas, potenciales evocados) nos permiten hacer diagnósticos precoces de la sordera infantil, mediante los programas de detección.

De esta forma podemos aplicar medidas paliativas para su corrección, como la adaptación de audífonos en caso de hipoacusias moderadas o severas, o la colocación de implantes cocleares en casos de sordera profunda, lo cual permite una correcta adquisición del lenguaje y una buena relación social.

Son convenientes revisiones periódicas por parte del oftalmólogo y del otorrino en niños con déficit auditivo no filiado. Las nuevas investigaciones en el campo de la genética, con el estudio del genoma humano, abren sin duda una gran esperanza para la solución de estos procesos.

Otros síndromes frecuentes

Las formas sindrómicas suponen alrededor del 15% de todas las retinosis y en la mayoría de ellas el patrón de herencia es autosómico recesivo. Además del síndrome de Usher podemos encontrar las siguientes formas:

Síndrome de Bardet-Biedl (SBB)

Es la segunda forma sindrómica de RP en frecuencia después del síndrome de Usher. Su prevalencia oscila en Europa entre 1/160.000 en Suiza y 1/125.000 en Inglaterra. En España supone el 10% de las RP sindrómicas.

Se presenta con un amplio espectro de manifestaciones clínicas: RP, polidactilia, obesidad, problemas de aprendizaje, hipogonadismo en varones y anomalías renales. Otras características secundarias serían alteraciones dentarias y del paladar, diabetes mellitus o fibrosis hepática.

Generalmente no aparecen todas las características del síndrome en un mismo paciente sino en distintos miembros de la familia. Esta gran heterogeneidad clínica y genética ha llevado en no pocos casos a diagnosticarlo erróneamente como síndrome de Laurence-Moon, caracterizado por presentar paraparesia espástica y debilidad muscular, pero sin polidactilia, y obesidad. Respecto a la RP, se presenta en más del 90% de los casos como degeneración de conos y bastones, es decir, afectándose la mácula en estadios incipientes. Otras anomalías oculares son las cataratas, la miopía o el nistagmus.

Lipofuscinosis neuronales

Son afecciones degenerativas severas del sistema nervioso debidas a un acúmulo de lipoproteínas (ceroides y lipofuscina) en las neuronas y otras células viscerales y musculares. En el ojo causan anomalías en los FR y en las células ganglionares de la retina.

Se distinguen cuatro formas clínicas en función de la edad de presentación: infantil, juvenil, adulta y atípica. Las dos primeras presentan un deterioro neurológico progresivo asociado a RP severa. En las formas adulta y atípica la afectación visual es poco frecuente.

Otras alteraciones

Enfermedad de Senior-Loken

Se caracteriza por presentar nefronoptisis familiar juvenil con insuficiencia renal asociada a RP de diferentes tipos: amaurosis congénita de Leber, retinitis punctata albescens, RP típica o en sector.

Otras manifestaciones sistémicas son retraso mental, ataxia cerebelosa, fibrosis hepática o sordera neurosensorial.

Síndrome de Kearns-Sayre (miopatía mitocondrial)

Es una enfermedad mitocondrial que se caracteriza por presentar oftalmoplejía externa progresiva, RP del tipo conos-bastones y trastornos en la conducción cardiaca. Con menos frecuencia manifiestan cataratas, ataxia cerebelosa, sordera neurosensorial, retraso mental y baja estatura.

Enfermedad de Refsum

Se trata de una lipoidosis por acúmulo de ácido fitánico en plasma como consecuencia de una deficiencia enzimática. Las manifestaciones sistémicas son RP, polineuropatía periférica, ataxia cerebelosa, sordera, ictiosis, arritmias cardíacas, displasia epifisaria, alteraciones pupilares y cataratas.

El síntoma ocular inicial más frecuente es la ceguera nocturna, que se presenta antes de la tercera década. La agudeza visual se puede conservar durante años.

Respecto al tratamiento, la dieta libre de ácido fitánico puede prevenir la progresión de la afectación ocular y sistémica.

Enfermedad de Alström

Se define como RP atípica de inicio temprano asociada a sordera neurosensorial progresiva, diabetes mellitus, obesidad y nefropatía.

Síndrome de Bassen-Kornzweig

Se caracteriza por una mala absorción de las grasas presente desde el nacimiento con niveles séricos disminuidos de vitaminas liposolubles, lípidos y lipoproteínas. Otros hallazgos sistémicos son acantocitosis y alteraciones neuromusculares.

Hacia el final de la primera década se presentan las manifestaciones clínicas de la RP, habiéndose descrito también cataratas y nistagmus.

Los suplementos de vitaminas A y E desde el primer año de vida han logrado prevenir el desarrollo de las alteraciones neurológicas y de la retinopatía.

Amaurosis congénita de Leber

No es una entidad única sino un grupo de enfermedades que cursan con ceguera o disminución severa de la agudeza visual desde el nacimiento o en los primeros años de la vida. La retina presenta alteraciones variables y las respuestas del ERG están abolidas. Puede asociarse a estrabismo, nistagmus, debilitamiento de las reacciones pupilares, enoftalmos, alteraciones neurológicas, renales y esqueléticas o disfunción endocrina.

Enfermedad de Stargardt

No se trata de una RP propiamente dicha, ya que se debe a una degeneración del epitelio pigmentario macular que afecta de forma secundaria a los fotorreceptores. Es la forma más frecuente de maculopatía juvenil hereditaria. Comienza entre los 6 y 20 años con disminución progresiva de la agudeza visual, escotoma central, y ERG normal o poco alterado. Oftalmoscópicamente se observan lesiones características en la mácula. Una variante de esta enfermedad es el Fundus Flavimaculatus, que puede presentarse asociado a la enfermedad de Stargardt o de forma aislada. En este último caso se suele diagnosticar en edades más avanzadas, pudiendo permanecer asintomáticos durante muchos años.

La investigación

Son varios los campos de investigación en los que se está trabajando, principalmente con proyectos norteamericanos y de la Unión Europea.

Campos de investigación

Genética

Se trabaja en la localización de los genes defectuosos y que inciden en la RP. Se han localizado ya unos 30 de los alrededor de 100 que suponen los científicos generan este grupo de enfermedades.

También hay científicos trabajando con animales transgénicos para conocer la evolución de los procesos degenerativos, así como la reacción ante determinadas manipulaciones genéticas con vectores virales (adenovirus recombinantes).

Oftalmología

Fundamentalmente, se basa en el transplante de células de epitelio retiniano. Se han realizado ya experiencias con personas y, desgraciadamente, sin éxito desde el referente de recuperar visión. Sin embargo, esto ha hecho avanzar en la elección estudiando temas derivados, como el rechazo de transplante, infecciones, deterioro posterior de las células, etc. Hay otra línea de trabajo, desarrollada fundamentalmente por científicos alemanes, consistente en implantes de microchips que sustituyan las funciones perdidas del ojo.

Farmacología

Destacan los trabajos de investigación que se están realizando en Norteamérica con la vitamina A y los ácidos grasos poliinsaturados. En un ensayo clínico aleatorizado y enmascarado con vitamina A 15000 UI/día y vitamina E 400 mg se demostró una reducción estadísticamente significativa en la tasa de pérdida de amplitud del ERG en pacientes con RP en fases iniciales en el grupo de administración de vitamina A. Se ha estimado en 7 los años de visión útil adicional en los pacientes de este estudio con la administración de vitamina A 15000 UI/día. La vitamina E aceleraba la evolución de la enfermedad. La adición de 1.200 mg de ácido docosahexaenoico a la vitamina A se relacionó en otro estudio reciente con un

menor deterioro en campo visual y amplitudes de ERG a los dos años de seguimiento.

La utilización de factores tróficos que puedan inhibir la cascada de apoptosis es una vía de investigación en modelos animales. Por ejemplo, la eritropoyetina recombinante humana se ha demostrado útil en la protección de fotorreceptores en modelos de daño inducido por la luz. No así en modelos de enfermedades degenerativas retinianas como la retinosis pigmentaria. Lo mismo ocurre con análogos de estrógenos, que protegen los fotorreceptores de la muerte programada en modelos animales de retinosis pigmentaria.

Ayudas ópticas

La investigación sobre filtros con capacidad de eliminar deslumbramientos, aumentar la nitidez de las imágenes o aumentar la luminosidad nocturna es un campo en auge en las grandes compañías dedicadas a la óptica.

Otro apartado importante es la investigación en aparatos de amplificación de imágenes, donde se estudia tanto la nitidez de lo ampliado como las prestaciones de los instrumentos, su tamaño, coste... Ya son una realidad los filtros para mejorar la sensibilidad al contraste y las ayudas ópticas de baja visión.

Nutrición

Es una de las áreas en las que se ha entrado recientemente a investigar. Se hace sobre alimentos ricos en vitaminas intentando demostrar su relación con la eficacia en la función visual.

Se trabaja, sobre todo, en aquellos alimentos cuya función se supone tiene que ver con la actividad antioxidante en órganos con una elevada producción de sustancias derivadas de procesos reactivos del oxígeno que pueden dañar las membranas celulares y facilitar la muerte celular, como es la retina. Especialmente, los niveles en sangre de ácidos grasos poliinsaturados y de la vitamina A se relacionan inversamente con la tasa de progresión de la retinosis pigmentaria.

Necesidad de potenciarla

La investigación seria y continuada es la única vía para llegar a tratamientos que detengan la evolución degenerativa o a terapias que avancen en el

terreno de la curación. De ahí la importancia que se da a los trabajos sobre estas afecciones.

Pero la importancia de la investigación no puede ser teórica, debe manifestarse colaborando en aspectos tan variados como pueden ser:

- Reconocer el esfuerzo de muchas personas en las consultas y en los laboratorios y universidades, apoyando su trabajo y constancia.
- Colaborar en la recaudación de fondos que mantengan el nivel de las investigaciones, ayudando a conseguir los fines de la Fundación Lucha contra la Ceguera.
- Difundir la información de los avances en el conocimiento y en las terapias, apreciando los pequeños pasos que se van dando casi día a día.
- Animar a nuestros compañeros afectados, a nuestras familias y a nuestras asociaciones para que no decaiga la ilusión y esperanza en que llegarán las terapias. Pensemos que nuestro esfuerzo hará que la solución llegue antes y en mejores condiciones que si esperamos pasivamente a que el desarrollo de la ciencia nos dé las respuestas. Es necesario el compromiso de todos y cada uno de nosotros.

Obstáculos con los que se encuentra

Aunque se está trabajando en los campos antes mencionados de forma seria y concienzuda, no podemos olvidar que hay una serie de problemas, entre los que podemos destacar, por su valor genérico, los siguientes:

De tipo científico

Son problemas derivados de que se carece en gran cantidad de casos de datos fiables en los diagnósticos. Como es lógico, la búsqueda científica de los defectos o errores genéticos no es fácil si se desconocen las características de los que se busca. Deben ir de la mano diagnóstico e investigación. Se tiende a que el equipo investigador esté compuesto por personas de clínica y de laboratorio. Pero esto no siempre es posible. Expondremos las dificultades encontradas en los distintos campos de investigación:

1. Genética

La caracterización de los genes defectuosos implicados en la retinosis pigmentaria se ve dificultada por la heterogeneidad genética de la enfermedad (genes implicados en la fototransducción -conversión de la luz en un estímulo eléctrico- o en el mantenimiento del segmento externo de los fotorreceptores donde tiene lugar dicho proceso). Por tanto la modificación genética de los fotorreceptores se ve dificultada por la ausencia de conocimiento de la mutación implicada.

Todavía hay que investigar si los vectores virales son seguros, si lograr una expresión del gen que llevan incorporado durante un tiempo suficiente y si son útiles en clínica.

2. Oftalmología

La utilización de implantes de células madre embrionarias o fetales plantea un problema ético, así como problemas de rechazo y segundos tumores.

Juan Carlos Izpisúa, del Instituto Salk de California, advierte sobre el riesgo de cáncer si se utilizara células madre embrionarias en el tratamiento de enfermedades degenerativas. Las células madres presentes en el embrión y en todos los tejidos del adulto presentan la característica de proliferar si se mantienen en ese estado indiferenciado. El problema radica en conseguir la viabilidad del tejido implantado y mantenerlas en ese estado no diferenciado que permita la regeneración del tejido durante un tiempo prolongado. El rechazo es un problema si se obtiene de individuos con distinto grupo sanguíneo y complejo mayor de histocompatibilidad. Ya es una realidad en el tratamiento de enfermedades debidas a un déficit de factor humoral como hormonas (diabetes y otras) pero tardará en serlo para enfermedades degenerativas complejas como la retinosis pigmentaria.

La utilización de factores de crecimiento glial o neural se encuentra con la limitación de la absorción, que obliga a la inyección intraocular de estas proteínas con los riesgos de inflamación, catarata o desprendimiento de retina. La introducción de células encapsuladas que produzcan factores de crecimiento en el vítreo se ve limitada por el rechazo inmunológico que producen.

3. Nutrición y tratamientos farmacológicos

La limitación en este campo es sobre todo de diseño de los estudios. Hay pocos estudios randomizados, enmascarados, que puedan extraer conclusiones a nivel clínico. Se acepta la utilidad de la vitamina A 15000 Unidades/día con ácidos grasos poliinsaturados en el enlentecimiento de la progresión de la enfermedad en sus fases iniciales.

De fondos económicos

Esta investigación en retinosis pigmentaria es muy cara, larga y ardua. Los modelos animales y los reactivos para análisis bioquímico o genético son caros. Todo esto hace que mantener la investigación en retinosis pigmentaria necesite mucho dinero, que no es posible asumir desde las iniciativas privadas de entidades o particulares.

De política sanitaria

Las prioridades en política sanitaria no incluyen nunca esta serie de afecciones, por lo que los investigadores optan a los trabajos que están subvencionados. A nuestro juicio esta política es un error. Nuestro argumento puede resumirse así:

- Al menos el 90% de los afectados llega en su etapa laboral a una situación de incapacidad.
- Esta incapacidad se traduce en un gasto doble de la Seguridad Social y de las empresas contratadoras. Gasto que, año tras año, es a fondo perdido puesto que no se ataja el problema.
- Empleando anualmente este dinero en investigación llegaría un momento, aunque fuera muy lejano, en que se vería un resultado positivo de la inversión.
- ¿Cuánto cuesta entender este razonamiento matemático en tiempos de recorte presupuestario? La inversión en investigación siempre es rentable, unas veces más a largo plazo que otras.

Camino abierto

La posibilidad de manipular genéticamente la enfermedad es la vía más útil de abordaje y cada poco tiempo se van conociendo nuevos genes implicados.

Además los tratamientos con factores de crecimiento y antioxidantes podrán retrasar la evolución de la enfermedad una vez superadas las limitaciones de rechazo y vías de administración, porque ya se han demostrado útiles en modelos animales de la enfermedad. Todavía es pronto para saber cuándo se controlará la enfermedad. Pero lo seguro es que el camino ya está abierto y por muchos frentes.

Vivir con retinosis pigmentaria: aspectos funcionales

Descripción

Los aspectos funcionales más significativos de la retinosis pigmentaria son los siguientes:

- Mala visión en ambos ojos. Estas afecciones son, normalmente, de proceso binocular, es decir, se desarrollan en ambos ojos simultáneamente, aunque en uno de ellos esta degeneración pueda ser más rápida.
- Otros problemas físicos. Algunas veces, la retinosis pigmentaria viene asociada a problemas graves auditivos, osteomusculares, de piel, endocrinológicos, de riñón o de metabolismo que producen muy variadas incapacidades funcionales en la vida diaria.
- Edad variable. El proceso degenerativo puede manifestarse a cualquier edad, aunque el mayor porcentaje de "comienzo" está entre los 20 y 30 años.
- Torpeza en desplazamientos. Debido a los problemas de campo visual y a la disminución de la capacidad de adaptación a los cambios de luminosidad, fundamentalmente. Esta torpeza es más acusada cuando estamos en exteriores, hace sol, estamos en lugares desconocidos, hay muchas personas, hay niños jugando, está oscureciendo, tenemos que entrar o salir de edificios, garajes, comercios...
- Mal acceso a los medios gráficos, visuales o escritos. Debido a la pérdida de la agudeza visual, a la disminución de la sensibilidad al contraste y al reconocimiento de colores. Se produce, por ejemplo, en la lectura de libros, revistas o periódicos, ya que, muchas veces, elementos como el fondo y el color de la letra, las fotos o imágenes, un papel brillante y tipografías de cuerpo poco nítido o de pequeño tamaño nos impiden su uso.

Situaciones que generan problemas

Muchas actividades de la vida diaria generan dificultades y preocupación, de tal modo que, en ocasiones, nos negamos a tener que resolverlas. Citamos algunas.

- Autobús: Localización del número de la línea, saber el punto del trayecto, localizar nuestra parada o reconocer el interior de los vehículos.
- Calles con obras: Mal señaladas, sin protección adecuada o sin pasos alternativos.
- Señalización y mobiliario urbano: Semáforos no sonoros, inadecuada localización de los pasos de peatones, mobiliario urbano mal colocado, pivotes y bolardos en las medianas, alcorques de árboles no cubiertos, toldos o terrazas de bares y comercios sin la correspondiente señalización.
- Ocio: Cine, discoteca, salidas de noche... son situaciones en las que las personas con retinosis pigmentaria dependen de otras personas.
- Localización: Búsqueda de letreros y espacios determinados en calles, oficinas, edificios o grandes almacenes.
- Gestiones: Realizar gestiones en las que haya que rellenar impresos en bancos u oficinas.
- Edificios públicos: Ir a estaciones de medios de transporte, a Correos, al Ayuntamiento, a los centros hospitalarios o de salud.
- Otros: Comer fuera de casa, andar con lluvia, cruzarse con conocidos, visitar exposiciones o ir de compras.

Soluciones desde la óptica

Autor: Gutiérrez, óptico optometrista especialista en baja visión.

Son muchas las soluciones ópticas que actualmente existen para los afectados de retinosis pigmentaria. La elección de una u otra solución estará directamente relacionada con el grado de RP que tengamos en ese momento, con la agudeza visual y con la tarea que se quiera realizar.

Las soluciones ópticas pueden ir desde gafas convencionales hasta las ayudas ópticas, aparatos específicos que se prescriben en casos de baja visión. Se trata de aprovechar al máximo el resto visual que tiene el paciente, y mejorar así su calidad de vida.

Por lo tanto, para saber qué soluciones ópticas podemos ofrecer a nuestro paciente lo primero que habría que hacer es una buena revisión optométrica. En ella determinaremos la graduación que presenta tanto de lejos como de cerca. Si no alcanza una agudeza visual que le permita alcanzar los objetivos que hemos marcado al principio de la consulta, valoraremos el potencial de visión para determinar los aumentos y elegir las ayudas que le posibiliten lograr dichos objetivos.

Podríamos establecer una clasificación diferenciando entre ayudas ópticas y ayudas no ópticas. Las primeras pueden ser para visión próxima (microscopio, lupas manuales, telemicroscopios y lupa-televisión) o para visión lejana (telescopios), mientras que las ayudas no ópticas más utilizadas son el atril, el flexo abatible y los filtros solares.

Ayudas para visión de cerca

Microscopio

Es una lente positiva superior a 4 dioptrías, recomendada para tareas visión cercana. Se puede adaptar en mono o binocular. La ventaja que presenta frente a la lupa manual es el campo de visión que proporciona. Su principal inconveniente es la distancia de trabajo, de forma que cuando necesitamos altos aumentos nos tenemos que acercar mucho.

Lupas manuales

La lupa es la ayuda de baja visión más conocida. Entra en el grupo de las ayudas para visión de cerca. En comparación con el microscopio permite mayor distancia de trabajo, pero proporciona un menor campo visual. Pueden ser con soporte, de mano, con o sin iluminación.

Telemicroscopio

Un telemicroscopio es un telescopio modificado para visión de cerca. Su principal ventaja es poder utilizar una amplia distancia de trabajo. Se recomienda su uso para tareas que se realicen a distancias intermedias, como: coser, ordenador o escribir.

Lupa-televisión

Es una de las ayudas electrónicas más conocidas en baja visión. Está formada por un monitor, una cámara y una bandeja de lectura desplazable horizontal y verticalmente. Se recomienda a personas que requieren gran cantidad de aumentos y a aquellos con sensibilidad al contraste muy reducida, ya que permite invertir la polaridad. Se pueden conseguir hasta 60 aumentos.

Ayudas para visión de lejos

Telescopio

Es la ayuda más conocida para tareas de lejos. Se utiliza para ver elementos como el cartel con el nombre de una calle, el número de un autobús, monumentos, televisión... Los telescopios pueden clasificarse según varios criterios en: enfocables o no enfocables, manuales o montados en gafa (para televisión), magnificadores o minificadores de imagen, monoculares o binoculares.

Ayudas no ópticas: los filtros

Dentro de las ayudas no ópticas hay que resaltar la importancia de los filtros en las personas afectadas de retinosis pigmentaria. Son su ayuda por excelencia porque reducen los problemas de ceguera nocturna, deslumbramiento y sensibilidad al contraste, y ayudan en la adaptación de cambios de luz-oscuridad. Lo consiguen filtrando la luz azul del espectro visible, la cual es la principal responsable del deslumbramiento, y dejando pasar el resto de luz, proporcionando así un buen contraste, muy necesario para pacientes con retinosis pigmentaria.

Fijar objetivos

Como conclusión, animamos a los pacientes de retinosis pigmentaria a utilizar las soluciones ópticas existentes y mejorar así su calidad de vida. Lo importante es fijar los objetivos que le gustaría alcanzar para poder recurrir a las ayudas más convenientes para cada caso.

Habilidades sensoriales para la autonomía personal

Los defectos de visión que produce la retinosis pigmentaria interfieren más en el terreno de los desplazamientos que en la realización de otras tareas de la vida cotidiana. Afectan fundamentalmente a la orientación y a la movilidad.

La RP típica se caracteriza por la pérdida de la visión periférica, provocando una visión nocturna deficiente, deslumbramiento y problemas para la localización de objetos, especialmente si éstos están en movimiento. El área del campo visual central tiene forma de cono, con el vértice en el punto más cercano al ojo, por ello se consigue menos información cuanto más próximo está el objeto. Para lograr un mayor aprovechamiento del resto de visión es importante realizar "barridos" visuales sistemáticos que nos permitan explorar el entorno con el campo que nos queda. La utilización de la información que proviene del resto de los sentidos no implica prescindir de la visión. Cuando ésta no nos proporcione una movilidad segura y eficaz, la completaremos con información auditiva, táctil, olfativa y cinestésica.

Por ejemplo, a través del oído podemos localizar sonidos y analizar el tráfico; sentir el eco que nos permite detectar puertas abiertas o huecos, esquinas, dimensiones de los espacios, objetos entre la persona y la fuente sonora; detectar obstáculos situados delante de la persona.

El tacto directo nos ayudará a reconocer objetos, interpretar planos en relieve, etc. Y con el tacto indirecto, con los pies, podremos detectar cambios de textura en el suelo, saber si pisamos hierba o asfalto, baldosa rugosa o lisa...

Por su parte, el olfato nos puede indicar, por ejemplo, que cerca de donde estamos hay un jardín o una pescadería, y gracias al sentido cinestésico realizaremos giros si hay una inclinación en el terreno o conoceremos la distancia que hay en recorridos habituales. El entrenamiento de todas estas habilidades forma parte de los aprendizajes previos a las técnicas de orientación y movilidad incluidas en los programas de rehabilitación.

Habilitación sensorial

El bastón de movilidad

Dentro de las técnicas de orientación y movilidad, y siempre teniendo en cuenta las características individuales de cada persona, está la enseñanza del uso del bastón de movilidad.

Las personas afectadas con RP mantienen general independencia para la mayoría de las tareas, pero cuando el desplazamiento se hace inseguro es de gran ayuda la utilización de un bastón que nos advierta de las características del terreno. Los aspectos más relevantes que apoyan el uso de este auxiliar por parte de personas con pérdida parcial de visión son los siguientes:

- El uso adecuado de las técnicas de bastón permite culminar con un grado menor de concentración en la detección de obstáculos, escalones, etc. Son percibidos a través del bastón, con la consiguiente disminución de fatiga.
- Facilita el cruce de calles, porque el conductor tiene más precaución al ver el bastón, y además hace que los peatones presten ayuda sin tener que pedirla.
- Podemos utilizar la visión para tareas de orientación, dejando al bastón la detección de obstáculos.
- El bastón puede ser plegable y llevarse en el bolso, dejando su utilización para momentos o condiciones concretas (movilidad nocturna, cambios de iluminación, zonas desconocidas...)

Además del bastón también podemos utilizar ayudas ópticas y no ópticas como lentes o filtros especiales, viseras o gorras para compensar el deslumbramiento. Para la movilidad nocturna, cabe usar una linterna gran angular. Por la noche, en calles de doble dirección también puede servirnos de ayuda caminar por la acera más alejada al tráfico que nos cruzamos de frente. Si se trata de calles de única dirección, se recomienda caminar con el tráfico en sentido de nuestra marcha para evitar el deslumbramiento con los focos. Elegiremos siempre calles o zonas con mayor iluminación.

Adaptar el entorno

Podemos paliar dificultades controlando tres variables: la iluminación, el contraste y la señalización.

Control de la iluminación

Evitar entornos poco iluminados.

Debemos usar una buena iluminación general para un mejor funcionamiento, pero sin que produzca deslumbramientos provocados por luces que se

proyecten directamente hacia los ojos, por suelos muy abrillantados o por la presencia de espejos, cristaleras sin cortinas o muebles muy pulidos. También evitaremos, dentro de un mismo edificio, cambios bruscos de iluminación entre zonas.

Aumento del contraste

Nos ayudará crear contraste entre el color del suelo y la pared. Puertas contrastadas respecto a la pared y los pomos respecto de la puerta; esto nos ayudará tanto a localizar dichos elementos como a saber si la puerta está abierta o cerrada. Aplicaremos también el contraste de color a interruptores, enchufes...

Señalización

Mediante bandas coloreadas y con textura diferente al suelo podemos señalizar los escalones o crear franjas-guía de dirección en edificios públicos que desemboquen en el mostrador de información. Esto afecta también a carteles o indicadores, que deberán incluir letras o dibujos de buen tamaño y contrastadas con el fondo.

Tareas de la vida cotidiana

Aunque la mayor afectación de la RP recae sobre la movilidad, también hay ayudas que nos permiten realizar tareas de la vida cotidiana de una manera más eficaz.

En la lectura, el área o campo de visión disminuye y se ven menos letras cuanto más cerca de los ojos se mantenga el material de lectura. Por ello necesitamos realizar un rastreo visual continuo. Para no perdernos en el cambio de línea, regresaremos visualmente al inicio de la línea leída y bajamos un renglón. La lupa-televisión es una buena ayuda de aumento cuando se ve afectada también la agudeza visual o visión de detalle. A la hora de escribir nos puede ayudar hacerlo con rotulador negro o azul de punta intermedia o gruesa, utilizando también plantillas y guías de firma.

Mejorar los contrastes de color nos facilita tareas en la cocina. Por ejemplo, servir un refresco o un café sobre una encimera clara es más sencillo, lo mismo que utilizar vasos de color o disponer el alimento en platos de colores que contrasten, como la carne en un plato blanco y el pescado en un plato oscuro. La iluminación de la cocina también mejorará si colocamos tubos de

luz fluorescente debajo de los armarios. Para facilitar el manejo de electrodomésticos nos puede ayudar a adosar marcas coloreadas o de textura diferenciada en los mandos de la cocina, la lavadora o la plancha, por ejemplo.

Es importante en estas actividades el aprovechamiento de la información que nos aportan otros sentidos. Por ejemplo, a través del tacto percibiremos la cantidad o nivel de líquido que echamos en un vaso, su peso, y la temperatura. También por medio del tacto indirecto con los cubiertos descubriremos la ubicación, forma y textura de los alimentos, tanto al comerlos como al cocinarlos. Con el oído podremos saber cuándo el agua está hirviendo, y con el olfato si el aceite está caliente para freír.

Existe además material adaptado como relojes y temporizadores, enhebradores, jarras de medida, balanzas de cocina, indicadores de nivel de líquido, agendas, etc.

Todas estas técnicas de rehabilitación, movilidad, entrenamiento en adaptaciones visuales y objetos adaptados para la baja visión, sólo se pueden efectuar a través de los Servicios Sociales de la ONCE, así como la adquisición de instrumentos adaptados para la vida diaria.

Vivir con retinosis pigmentaria: aspectos psicológicos

Autor: Jesús Puy, psicólogo.

En primer lugar hay que destacar que no podemos hablar de una psicología propia de la persona que padece RP. Los mecanismos psicológicos con los que funcionamos son los mismos, tanto para los afectados como para los demás, ya que las leyes y los principios básicos que rigen y modulan nuestro comportamiento son universales.

Sí que podemos hablar de ciertas características o reacciones psicológicas, debidas al padecimiento o aparición de ciertas enfermedades como la RP, que de alguna forma nos obligan a acomodar muchos aspectos de nuestra vida en función de la falta de visión. Con respecto a los problemas de pérdida de visión, el impacto psicológico en la persona que lo padece es distinto, dependiendo de cómo y cuándo surgen los problemas visuales. En función de cuándo aparece la pérdida, cabe señalar que si la falta de visión se da ya en el nacimiento o en edades muy tempranas, el impacto psicológico es menos traumático, pero el aprendizaje es más lento. Si se da en edades más avanzadas, el impacto emocional es mayor y requiere una readecuación por parte de la persona, pero se puede aprovechar de las nociones aprendidas de su anterior época de vidente.

En función de cómo aparece la pérdida de visión conviene destacar que si se da de forma repentina, el impacto es muy fuerte, requiere un gran esfuerzo de adaptación hasta que la persona se acomoda a la situación de ceguera total. Si la pérdida de visión se da mediante un deterioro lento y progresivo de la misma, como es el caso de la RP, la persona sufre un duelo continuado, y tiene que readaptar su vida continuamente, en función de dicha pérdida. Esto requiere un esfuerzo constante que en ocasiones puede desgastar a la persona que lo realiza, pero tiene la ventaja de que se puede prever una buena acomodación y habilitación a la situación de ceguera total.

Fases ante la aparición de la enfermedad

Desde el punto de vista personal, ante la aparición de RP en el sujeto afectado por la enfermedad se manifiestan varias fases:

1. Fase de shock

Al enterarnos de la enfermedad sufrimos un gran golpe que nos deja incrédulos y anonadados.

2. Fase de negación

Tenemos la sensación de que es imposible que nos pueda pasar algo así, actuando a veces como si no tuviésemos la enfermedad.

3. Fase de pacto

Pensamos que la retinosis no es tan mala, que podemos conservar la vista durante mucho tiempo. Es como si hiciéramos un pacto con la enfermedad para poder tolerarla mejor.

4. Fase de enfado

La realidad se hace inevitable, y nos enfadamos y sufrimos pensando en por qué nos tiene que pasar esto.

5. Fase de depresión

Nos aislamos, nos replegamos en nosotros mismos y nos quedamos sin energía.

6. Fase de aceptación

Es el último paso en este proceso de pérdida y aflicción.

Estas fases, aunque tienen un orden lógico y concatenado en el tiempo, se pueden repetir, y de hecho se repiten muchas veces. Es decir, después de una fase de aceptación puede haber un regreso a una fase de depresión o de negación.

La solución de todos estos conflictos psicológicos pasa por la fase de aceptación de la enfermedad. Esta aceptación debe conllevar un proceso intelectual, que es relativamente sencillo y que consiste en conocer la enfermedad, cómo actúa en la patología ocular, cómo funciona, qué síntomas tiene, etc.

La aceptación debe de ir acompañada también de un proceso emocional, que es mucho más difícil de llevar, porque afecta a lo más profundo de nuestros sentimientos y de nuestra autoestima. Para afrontarlo tendremos que superar

sentimientos de inadecuación, inferioridad y vergüenza, de considerarnos estigmatizados, rechazados y etiquetados negativamente frente a los demás.

Confrontación

Junto a la solución de la aceptación de la enfermedad está el hecho de la confrontación, que consiste en la aceptación a tres niveles:

- Aceptación de la enfermedad.
- Aceptación de nosotros mismos.
- Aceptación de la vida que nos toca vivir.

En muchas ocasiones la confrontación de la RP se consigue con ayuda, la cual se puede obtener desde distintos ámbitos:

Ayuda familiar

Comprensión y apoyo por parte de la estructura familiar.

Ayuda psicológica

Por parte de profesionales, como es la psicoterapia.

Ayuda en el asociacionismo

Pertenecer a una asociación de afectados de RP hace que nos eduquemos mejor a la hora de conocer la enfermedad. Nos sentimos más comprendidos y menos "raros" cuando conocemos a otras personas a las que les pasa algo parecido a lo que nos pasa a nosotros.

Ayuda con el establecimiento de grupos de ayuda mutua

Es importante relacionarse con otras personas para encontrar apoyo, preferentemente con las que comparten un mismo problema. Cuando hay una relación entre personas que comparten un mismo problema, hablan de cómo solucionar algunas cuestiones que se les plantean en la vida diaria y comunican sus sentimientos, ilusiones y proyectos, se producen cambios positivos en estas personas. En este sentido los grupos de ayuda mutua, o también llamados grupos de autoayuda, ejercen un efecto terapéutico realmente importante.

Recursos

La persona afectada de RP que pueda acceder a estas ayudas será una persona que irá adquiriendo unos recursos personales importantes para poder aceptar su enfermedad, y conseguir ser moderadamente feliz.

Aspectos legales

Autora: Pilar Elcarte.

El certificado de discapacidad es un documento que acredita o reconoce el grado de minusvalía de las personas que tienen alguna discapacidad. Es imprescindible para poder acceder a los beneficios que diferentes organismos proporcionan a estas personas. La norma que regula el reconocimiento de grado de minusvalía, los baremos aplicables, la determinación de los órganos competentes para realizar dicho reconocimiento y el procedimiento que se debe seguir se recoge en el Real Decreto 1971/1999, de 23 de diciembre, de procedimiento para el reconocimiento, declaración y calificación del grado de minusvalía (BOE de 26 de enero de 2000, y posterior corrección de errores publicada en el BOE de 13 de marzo de 2000).

La declaración de discapacidad supone diversos beneficios condicionados al grado de minusvalía, al tipo de discapacidad, al baremo económico o a otros requisitos. Estos beneficios abarcan distintos campos: sanidad, educación, promoción del empleo, prestaciones sociales, beneficios fiscales y apoyo a la movilidad. A continuación se incluye el detalle completo y la norma legal que sustenta cada uno de estos beneficios.

Sanidad

Prestación sanitaria y farmacéutica

Prestación sanitaria y farmacéutica si no la tiene por otros títulos. Real Decreto 383/84 de 1 de febrero por el que se regula el sistema especial de prestaciones sociales y económicas previsto en la ley 13/82 de 7 abril. LISMI.

Tratamientos rehabilitadores

Tratamientos rehabilitadores (fisioterapia, logopedia, psicomotricidad, etc.):

- Atención temprana.
- Logopedia, en mayores de 18 años.

Real Decreto 383/84 de 1 de febrero por el que se regula el sistema especial de prestaciones sociales y económicas previsto en la ley 13/82 de 7 abril. LISMI.

Ayudas para la audición

Orden 30/3/2000: pacientes hipoacúsicos de 0 a 16 años.

Educación

- Educación normalizada con apoyos en centros ordinarios. Real Decreto 696/1995, de 28 de abril de ordenación de la educación de los alumnos con necesidades educativas especiales.
- Educación en régimen especial en Centros específicos. Real Decreto 334/85 de 6 de marzo de Ordenación de la Educación especial, BOE 16 de marzo 85.
- Reserva de un 3% de plazas en la universidad para minusválidos con un grado de 65 o más. Real Decreto 69/2000 de 21 de enero, publicado en BOE de 22-01-2000.

Becas y ayudas de Educación Especial

Baremo concesión de becas en el Departamento de Educación.

Empleo

Cuota de reserva del 2 % en empresas de 50 o más trabajadores

- LISMI - Título VII. Art.38.1.
- Real Decreto 27/2000 (BOE 26-01-00). Establece medidas alternativas.
- Orden de 24.07.2000. Regula el procedimiento de las medidas alternativas.

Acceso al empleo público

- LISMI, Título VII, artículo 38.3.
- Reserva del 5 % de plazas en las ofertas de empleo público: Real Decreto 2271/2004 (BOE 17-12-04).
- Adaptación de medios y tiempos en la realización de pruebas selectivas: Real Decreto 2271/2004 (BOE 17-12-04).

Medidas de fomento del empleo

- LISMI, Título VII, artículo 38.4.
- Real Decreto 1451/1983 (BOE 04-06-03), con modificaciones posteriores.
- Real Decreto 170/2004 (BOE 31-01-04)

Contrato indefinido de trabajadores con discapacidad

- Subvención: 3.907 euros por contrato celebrado.
- Bonificación en el total de las cuotas empresariales a la Seguridad Social: menores de 45 años, 70 % en hombres y 90 % en mujeres; de 45 años en adelante, 90 % en hombres y 100 % en mujeres.
- Tiempo parcial: igual bonificación y subvención proporcional a la jornada.
- Subvención de hasta 901 euros por adaptación del puesto de trabajo.
- Incentivos fiscales: 6.000 euros por persona y año de incremento de plantilla.

Contrato temporal

- Duración de 12 meses a 3 años; prórroga no inferior a 12 meses.
- Bonificación de la cuota empresarial a la Seguridad Social por contingencias comunes: 100 % si es el primer trabajador; mujeres, 80 % si son menores de 45 años y 90 % a partir de 45 años; hombres, 75 %.
- Posibilidad de transformación en indefinido.

Contrato de formación

- No hay límite de edad para trabajadores con discapacidad.
- No hay límite en cuanto al número de contratos.
- Bonificación del 50 % de la cuota empresarial a la Seguridad Social prevista.

Contrato en prácticas

- Últimos años.

- Bonificación del 50 % de la cuota a la Seguridad Social si es a tiempo completo.

Contrato de interinidad

- Para sustituir a trabajadores con discapacidad en situación de incapacidad temporal.
- Bonificación del 100 % de las cuotas empresariales a la Seguridad Social.

Autoempleo

- LISMI - Título VII. Art.38.4.
- Orden de 16 de octubre de 1998 (BOE 21-11-98)
- Ley 45/2002 (BOE 13-12-02) y Ley 36/2003 (BOE 12-11-03)
- Subvención de 3.907 euros para inversión en capital fijo.
- Subvención parcial de los intereses de préstamos, hasta 4.508 euros.
- Bonificación del 50 % de la cuota mínima a la Seguridad Social durante 3 años.

Centros Especiales de Empleo

Relación laboral de carácter especial.

- LISMI, Título VII, artículo 41.1. Alternativa al empleo ordinario.
- Real Decreto 2273/1985 (BOE 09-12-1985). Reglamento de los Centros Especiales de Empleo.
- Real Decreto 1368/1985 (BOE 08-08-1985). Regula la relación laboral en los Centros Especiales de Empleo.
- Real Decreto 427/1999 (BOE 26-03-99). Modifica el decreto anterior.

Registro de trabajadores con discapacidad demandantes de empleo

Incluidos en el censo general de parados.

- LISMI, Título VII, artículo 39.

Jubilación de trabajadores con discapacidad

- Ley 35/2002 (BOE 13-07-02). Medidas para el establecimiento de un sistema de jubilación gradual y flexible.
- Real Decreto 1539/2003 (BOE 20-12-03). Establece coeficientes reductores de la edad de jubilación de trabajadores con discapacidad.

Prestaciones sociales

Pensiones no contributivas por invalidez

- Ley 26/90, de 20 de diciembre, por la que se establecen a la Seguridad Social prestaciones no contributivas.
- Real Decreto 357/91 de 15 de marzo por el que se desarrolla la ley 26/90 de 20 de diciembre.

Prestación por hijo a cargo con discapacidad

Para trabajadores del régimen de la Seguridad Social.

- Real Decreto 356/91 de 15 de marzo por el que se desarrolla en materia de prestaciones por hijo a cargo la Ley 26/90:
- Disposición adicional octava del Real Decreto 2319/93 de 29 de diciembre.
- Disposición adicional octava del Real Decreto 6/93 de 8 de enero.

Acceso a centros específicos

Residencias, centros ocupacionales, etc.

Beneficios fiscales

Reducción del IVA (compra de coches de minusválidos y sillas de ruedas, se aplica el 4%) (Art. 4° del Código de Circulación)

Apoyo a la movilidad

- Zonas de estacionamiento reservado.
- Tarjeta de aparcamiento minusválidos. Normativa de la Administración local.

- Bonificación en transporte por ferrocarril (65%). Normativa interna de RENFE.
- Reserva y adaptación, en su caso, del 3% de viviendas en promociones de protección oficial.
- Real Decreto 355/80 de 25 de enero sobre reservas y situación de las viviendas de protección oficial destinadas a minusválidos (BOE 51 del 28-02-80)
- Real Decreto 248/81 de 5 de febrero sobre medidas de distribución de la reserva de viviendas destinadas a minusválidos establecidas en el Real Decreto 355/80 de 25 de enero (BOE de 26-02-81)
- Subsidio de movilidad y compensación por gastos de transporte.
- Real Decreto 383/84 de 1 febrero por el que se establece y regula el sistema especial de prestaciones sociales y económicas de la LISMI.
- Ayudas y exenciones para adaptación de inmuebles de titularidad privada.
- Ley 8/99 BOE 84, de 8 de abril de 1999.