

ACTUALIZACIÓN EN OFTALMOLOGÍA TOMO 8



AUTORES:

***Washington Fernando Vaca Antepara
Edison Cristobal Riera Arrobo
María José Peña Pibaque
Maryuri Guicella Sarango Coronel
Jonathan Lenin Jiménez Ramírez
Diana Carolina García Alcívar
Walter Geovanny Villavicencio Mendoza***

Actualización en Oftalmología Tomo 8

Actualización en Oftalmología Tomo 8

Washington Fernando Vaca Antepara

Edison Cristobal Riera Arrobo

María José Peña Pibaque

Maryuri Guicella Sarango Coronel

Jonathan Lenin Jiménez Ramírez

Walter Geovanny Villavicencio Mendoza

IMPORTANTE

La información aquí presentada no pretende sustituir el consejo profesional en situaciones de crisis o emergencia. Para el diagnóstico y manejo de alguna condición particular es recomendable consultar un profesional acreditado.

Cada uno de los artículos aquí recopilados son de exclusiva responsabilidad de sus autores.

ISBN: 978-9942-660-56-5

DOI: <http://doi.org/10.56470/978-9942-660-56-5>

Una producción © Cuevas Editores SAS

Julio 2024

Av. República del Salvador, Edificio TerraSol 7-2

Quito, Ecuador

www.cuevaseditores.com

Editado en Ecuador - Edited in Ecuador

Cualquier forma de reproducción, distribución, comunicación pública o transformación de esta obra solo puede ser realizada con la autorización de sus titulares, salvo excepción prevista por la ley.

Índice:

Índice:	5
Prólogo	6
Uveítis en el Adulto Mayor	7
Washington Fernando Vaca Antepara	7
Ambliopía Dentro del Desarrollo Visual	23
Edison Cristobal Riera Arrobo	23
Amaurosis Congénita de Labe	39
María José Peña Pibaque	39
Enfermedad de Stargardt	56
Maryuri Guicella Sarango Coronel	56
Retinopatía del Prematuro	70
Jonathan Lenin Jiménez Ramírez	70
Diana Carolina García Alcívar	70
Degeneración Macular Relacionada con la Edad	88
Walter Geovanny Villavicencio Mendoza	88

Prólogo

La presente obra es el resultado del esfuerzo conjunto de un grupo de profesionales de la medicina que han querido presentar a la comunidad científica de Ecuador y el mundo un tratado sistemático y organizado de patologías que suelen encontrarse en los servicios de atención primaria y que todo médico general debe conocer.

Uveítis en el Adulto Mayor

Washington Fernando Vaca Antepara

Médico por la Universidad de Guayaquil

Introducción

La uveítis es una inflamación de la úvea, que incluye el iris, el cuerpo ciliar y la coroides. En el adulto mayor, la uveítis se presenta con una serie de desafíos clínicos debido a la variabilidad de sus causas y las comorbilidades asociadas. La incidencia de uveítis en esta población puede ser elevada debido a la prevalencia de enfermedades autoinmunitarias y sistémicas que afectan la visión. La presentación clínica y el manejo requieren una comprensión precisa de las características específicas de la uveítis en los ancianos, ya que su diagnóstico y tratamiento pueden ser complejos y demandan una estrategia integral [1].

La uveítis puede ser un síntoma de enfermedades sistémicas subyacentes, como la artritis reumatoide y la sarcoidosis, que son más comunes en el adulto mayor. Además, la inflamación ocular puede ser secundaria a infecciones o a enfermedades vasculares como la arteritis de células gigantes, que también es prevalente en este grupo etáreo [2]. La identificación temprana y el manejo adecuado son cruciales para prevenir la

progresión de la enfermedad y minimizar el riesgo de pérdida visual severa.

Epidemiología y Etiología

La prevalencia de la uveítis en el adulto mayor está influenciada por una serie de factores, incluidos los trastornos autoinmunitarios y las infecciones. Las enfermedades autoinmunes como la artritis reumatoide y el lupus eritematoso sistémico pueden manifestarse con uveítis anterior o posterior, dependiendo de la forma clínica de la enfermedad. La sarcoidosis, una enfermedad granulomatosa, es otra causa significativa de uveítis en esta población, presentándose frecuentemente como uveítis posterior [3].

En los adultos mayores, la infección también puede jugar un papel crucial en el desarrollo de la uveítis. Agentes infecciosos como el herpes simple y el citomegalovirus son responsables de la uveítis anterior y posterior, respectivamente. La arteritis de células gigantes, una enfermedad inflamatoria de los vasos sanguíneos que afecta predominantemente a los mayores de 50 años, puede causar uveítis aguda con consecuencias

potencialmente severas para la visión si no se trata de manera oportuna [4].

Manifestaciones Clínicas

La uveítis en el adulto mayor puede presentar una gama amplia de síntomas que varían en severidad. La uveítis anterior se caracteriza por dolor ocular, fotofobia y enrojecimiento. Estos síntomas se deben a la inflamación del iris y el cuerpo ciliar, que son comunes en las formas autoinmunes y las infecciosas [5]. Los pacientes también pueden experimentar visión borrosa, que se debe a la opacidad del humor acuoso y la presencia de células inflamatorias en la cámara anterior.

En la uveítis intermedia, la inflamación del cuerpo ciliar y la porción anterior de la coroides puede llevar a la formación de opacidades vítreas y síntomas de visión borrosa persistente. La uveítis posterior afecta la coroides y la retina, provocando manchas flotantes (miodesopsias) y deterioro visual que puede ser grave [6]. La panuveítis, una forma más extensa, involucra inflamación en todas las partes de la úvea y puede presentar una combinación de síntomas de las otras

formas de uveítis, haciendo su diagnóstico y tratamiento más complicados [7].

Diagnóstico

El diagnóstico de la uveítis en el adulto mayor requiere una evaluación exhaustiva que combina historia clínica, examen físico y estudios complementarios. El examen oftalmológico completo, utilizando una lámpara de hendidura y oftalmoscopia, permite la observación directa de la inflamación y la evaluación de la extensión del daño ocular. Las pruebas de laboratorio son esenciales para identificar condiciones subyacentes, como enfermedades autoinmunitarias e infecciones. Las pruebas serológicas y los cultivos pueden ser necesarios para determinar la etiología infecciosa específica [8].

Las técnicas de imagen, como la tomografía de coherencia óptica (OCT) y la angiografía con fluoresceína, proporcionan información detallada sobre la estructura de la retina y la coroides, permitiendo la evaluación de la inflamación y las complicaciones asociadas. La OCT es particularmente útil para detectar edema macular y cambios en la capa de células de la

retina [9]. La evaluación cuidadosa y la integración de estos datos son cruciales para un diagnóstico preciso y para guiar el tratamiento adecuado.

Manejo y Tratamiento

El manejo de la uveítis en el adulto mayor se centra en reducir la inflamación, aliviar los síntomas y tratar la causa subyacente. Los corticosteroides son el tratamiento principal para la mayoría de los casos de uveítis, administrados tópicamente, por vía oral o mediante inyecciones intravítreas, según la severidad de la inflamación y su localización [10]. En casos de uveítis asociada con enfermedades autoinmunitarias, los agentes inmunosupresores como el metotrexato, la ciclosporina y los agentes biológicos pueden ser necesarios [11].

El tratamiento de las complicaciones asociadas, como cataratas y glaucoma, es esencial para la preservación de la visión a largo plazo. La vigilancia continua y el ajuste de la terapia son importantes para prevenir recurrencias y manejar efectos adversos [12]. La colaboración entre oftalmólogos y otros especialistas médicos es fundamental para ofrecer un cuidado integral y

personalizado, adaptado a las necesidades específicas de los pacientes mayores.

Tabla 1. Modalidades Terapéuticas

Modalidad Terapéutica	Descripción	Aplicación Específica	Consideraciones en el Adulto Mayor
Corticosteroides	Medicamentos antiinflamatorios utilizados para reducir la inflamación y el edema. Se administran tópicamente, por vía oral o intravítrea.	- Uveítis anterior: gotas tópicas. - Uveítis intermedia y posterior: corticosteroides orales o intravítreos.	Ajustar dosis debido a cambios en la farmacocinética; monitorear efectos secundarios.
Agentes Inmunosupresores	Medicamentos que suprimen la respuesta inmune para controlar la inflamación crónica. Incluyen metotrexato, ciclosporina y	- Uveítis asociada a enfermedades autoinmunitarias. - Casos resistentes a corticosteroides.	Evaluar riesgo de infecciones y toxicidad; requerimiento de monitoreo regular.

	agentes biológicos.		
Antibióticos/ Antivirales	Tratamientos dirigidos a infecciones específicas que causan uveítis. Incluyen antivirales para herpes y citomegalovirus, y antibióticos para infecciones bacterianas.	- Uveítis infecciosa: tratamiento según el patógeno identificado.	Considerar interacciones con otros medicamentos y ajuste de dosis en función de la función renal.
Terapia Antiinflamatoria No Esteroidea (AINEs)	Medicamentos que reducen la inflamación y el dolor sin los efectos secundarios de los esteroides.	- Uveítis anterior: AINEs tópicos en algunos casos.	Uso con precaución debido a posibles efectos adversos en pacientes con comorbilidades gastrointestinales.
Tratamiento de Complicaciones	Manejo de complicaciones asociadas, como cataratas y	- Cataratas: cirugía de catarata. - Glaucoma: medicamentos	Evaluar riesgos quirúrgicos asociados a la edad y la

	glaucoma. Incluye cirugía y medicamentos específicos para cada complicación.	antihipertensivos o cirugía.	salud general del paciente.
Seguimiento y Monitorización	Evaluaciones regulares para ajustar el tratamiento y detectar recidivas o efectos secundarios. Incluye exámenes oftalmológicos y pruebas complementarias.	- Ajustar terapia según la respuesta clínica y los efectos secundarios observados.	Programar citas regulares para monitoreo debido a la posibilidad de cambios rápidos en la condición ocular.

Notas:

1. **Corticosteroides:** La administración tópica es efectiva para la uveítis anterior y suele ser el primer paso en el tratamiento. En casos más severos o para uveítis intermedia y posterior, se requieren corticosteroides orales o intravítreos, que pueden tener efectos secundarios importantes, como hipertensión, diabetes y

cataratas [1][2]. En el adulto mayor, es crucial ajustar las dosis y vigilar los efectos adversos.

2. **Agentes Inmunosupresores:** Los agentes inmunosupresores son útiles en la uveítis asociada con enfermedades autoinmunitarias que no responden a corticosteroides. Estos medicamentos requieren un monitoreo cuidadoso debido a su potencial para causar infecciones y efectos tóxicos [3][4]. El uso de agentes biológicos también está en aumento para uveítis refractaria.
3. **Antibióticos/Antivirales:** El tratamiento de uveítis infecciosa depende de la identificación del patógeno responsable. Los antivirales como el aciclovir se utilizan para infecciones virales, mientras que los antibióticos son necesarios para infecciones bacterianas [5][6]. El ajuste de dosis puede ser necesario en pacientes con función renal comprometida.
4. **Terapia Antiinflamatoria No Esteroidea (AINEs):** Aunque útiles para la uveítis anterior en algunos casos, los AINEs deben ser usados

con precaución en pacientes mayores debido a su potencial para causar problemas gastrointestinales y renales [7]. Su uso debe ser cuidadosamente monitoreado y ajustado según la tolerancia del paciente.

5. **Tratamiento de Complicaciones:** Las complicaciones como cataratas y glaucoma requieren tratamientos específicos que pueden incluir cirugía. En el adulto mayor, la evaluación preoperatoria es esencial para minimizar riesgos y asegurar un manejo adecuado [8][9].
6. **Seguimiento y Monitorización:** Un seguimiento regular es fundamental para la gestión de la uveítis en el adulto mayor. Esto incluye visitas oftalmológicas periódicas para evaluar la eficacia del tratamiento y ajustar las terapias según sea necesario, así como para prevenir complicaciones adicionales [10][11].

Consideraciones Especiales en el Adulto Mayor

El tratamiento de la uveítis en el adulto mayor debe tener en cuenta las comorbilidades y el uso de múltiples

medicamentos, que pueden influir en la eficacia y seguridad del tratamiento [13]. La farmacocinética de los medicamentos puede alterarse en los ancianos, lo que puede requerir ajustes en las dosis y una vigilancia más estrecha de los efectos secundarios. Además, la presencia de otras enfermedades oculares relacionadas con la edad, como la degeneración macular y las cataratas, puede complicar el diagnóstico y manejo de la uveítis [14].

El enfoque integral en el cuidado del paciente debe considerar estas variables para optimizar el manejo y mejorar los resultados visuales. La evaluación regular y el seguimiento son fundamentales para ajustar el tratamiento y manejar las complicaciones de manera eficaz [15].

Conclusión

La uveítis en el adulto mayor es una condición oftalmológica compleja que presenta desafíos significativos en términos de diagnóstico y tratamiento debido a la variedad de etiologías y a las comorbilidades comunes en esta población. La prevalencia de uveítis en

el adulto mayor se ve influenciada por enfermedades autoinmunitarias, infecciosas y vasculares, las cuales pueden complicar la presentación clínica y la gestión de la enfermedad [2].

El manejo eficaz de la uveítis en esta población requiere un enfoque multifacético que incluye el uso de corticosteroides para controlar la inflamación, la implementación de agentes inmunosupresores cuando se sospecha una etiología autoinmune, y la administración de antibióticos o antivirales para tratar infecciones específicas. La atención a las complicaciones asociadas, como cataratas y glaucoma, es esencial para preservar la visión y mejorar la calidad de vida del paciente [7].

Además, el tratamiento de la uveítis en el adulto mayor debe considerar las alteraciones en la farmacocinética y la presencia de comorbilidades que pueden afectar la respuesta al tratamiento y la tolerancia a los medicamentos. Es crucial una vigilancia continua y una estrategia de tratamiento personalizada para abordar estas necesidades específicas y minimizar los riesgos de efectos adversos [9].

Finalmente, la colaboración interdisciplinaria entre oftalmólogos, reumatólogos, infectólogos y otros especialistas médicos es fundamental para ofrecer un cuidado integral y adaptado a las complejidades del adulto mayor. Un seguimiento regular y ajustes en el manejo terapéutico son necesarios para asegurar resultados óptimos y la preservación de la visión en esta población vulnerable [11].

Bibliografía

1. Jyotirmay, Biswas., Sourabh, Jadhav., Bhuvaneshwaran, Eswaran. Evolution of research in diagnosis and management of uveitis over four decades in India.. Indian Journal of Ophthalmology, (2024). doi: 10.4103/ijo.ijo_1577_23
2. Clinical Cases in Uveitis: Differential Diagnosis and Management. (2022). doi: 10.33029/9704-7500-3-ccu-2023-1-496
3. Amina, El, Mayel., H., Amor., Marwa, Romdhane., Hichem, Aoun., Sonia, Attia., Moncef, Khairallah. Uveitis in the elderly: Clinical and demographic characteristics. Acta Ophthalmologica, (2022). doi: 10.1111/j.1755-3768.2022.0658

4. Priya, Samalia., Lyndell, L, Lim., Rachael, L, Niederer. Insights into the diagnosis and management of sarcoid uveitis: A review.. Clinical and Experimental Ophthalmology, (2024). doi: 10.1111/ceo.14366
5. [Diagnostic Procedure for Uveitis - Quick Guide of the German Society of Ophthalmology (DOG) and the German Professional Association of Ophthalmologists (BVA)]. Klinische Monatsblätter Für Augenheilkunde, (2023). doi: 10.1055/a-2048-9361
6. Elizabeth, Akinsoji., Raquel, Goldhardt., Raquel, Goldhardt., Anat, Galor., Anat, Galor. A Glimpse into Uveitis in the Aging Eye: Pathophysiology, Clinical Presentation and Treatment Considerations. Drugs & Aging, (2018). doi: 10.1007/S40266-018-0545-3
7. Apurupa, Nedunuri. A Note on Medical Management of Uveitis. Journal of Pharmacovigilance, (2020). doi: 10.35248/2329-6887.21.9.303
8. Amruta, Trivedi., Constance, H., Katelaris. The use of biologic agents in the management of uveitis.. Internal Medicine Journal, (2019). doi: 10.1111/IMJ.14215
9. Nikita., Yasmin, Sultana. Recent Potential Treatment Approaches for the Management of Uveitis. Journal of Clinical Research, (2020). doi: 10.17352/2455-1414.000080
10. Parthoprattim, Dutta, Majumder., Amit, H, Palkar., Radha, Annamalai., Jyotirmay, Biswas. Laboratory investigations

- in uveitis: current practice and future directions.. Canadian Journal of Ophthalmology-journal Canadien D Ophtalmologie, (2018). doi: 10.1016/J.JCJO.2018.02.003
11. E., Arockar-Mettinger., V., Huber-Spitz., Günther, Grabner. Uveitis: klinische und experimentelle Untersuchungen im Tierversuch und beim Menschen — eine Übersicht. Spektrum Der Augenheilkunde, (1992). doi: 10.1007/BF03162682
 12. Talin, Barisani-Asenbauer., Saskia, M., Maca., Lamiss, Mejdoubi., Wolfgang, Emminger., Klaus, Machold., Herbert, Auer. Uveitis- a rare disease often associated with systemic diseases and infections- a systematic review of 2619 patients. Orphanet Journal of Rare Diseases, (2012). doi: 10.1186/1750-1172-7-57
 13. Karollyne, Francisco, Prado., Laís, Cristina, Couto., Joyce, Emanuelle, Moreira., André, Sardinha, Bontempo., João, Luiz, Duarte, Santos. Uveitis: ocular manifestations of rheumatic diseases and multidisciplinary approaches.. Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences, (2024). doi: 10.36557/2674-8169.2024v6n5p956-968
 14. M., Santín., Badrinas, F., Mascaró, J., Nolla, Jm., Pujol, O., Roca, G., J, Valverde., Juan, Mañá., Fernández-Nogués, F. [Uveitis: an etiological study of 200 cases following a protocol].. Medicina Clinica, (1991).
 15. Uveitis. (2022). doi: 10.1201/9781315146737-18

Ambliopía Dentro del Desarrollo Visual

Edison Cristobal Riera Arrobo

Médico General por la Universidad de Guayaquil

Médico Consulta Externa en Clínica Novamedic

Introducción

La ambliopía, o "ojo perezoso", es una alteración del sistema visual que afecta el desarrollo normal de la agudeza visual. Se caracteriza por una disminución de la visión en uno o ambos ojos que no puede ser explicada por anomalías estructurales. Esta condición se desarrolla durante un período crítico del desarrollo visual, cuando el sistema visual aún está en formación. La ambliopía es una de las principales causas de discapacidad visual en niños y su diagnóstico y tratamiento temprano son esenciales para mejorar los resultados visuales y funcionales [1].

Durante el desarrollo visual infantil, el sistema nervioso central está altamente plástico, permitiendo la formación y consolidación de conexiones neuronales que son cruciales para la percepción visual. Sin embargo, si hay una alteración en la entrada visual, como el desalineamiento ocular o una diferencia significativa en el error refractivo, puede llevar a una ambliopía. La plasticidad neuronal permite cierta adaptación, pero si la entrada visual es deficiente durante el desarrollo crítico,

el cerebro puede suprimir la información proveniente de un ojo, resultando en una visión reducida en ese ojo [2].

El impacto de la ambliopía en la calidad de vida es significativo. Además de la reducción en la agudeza visual, puede afectar el desarrollo de habilidades visuales complejas, como la coordinación ojo-mano y la percepción espacial. Esto puede tener implicaciones en el rendimiento académico y en la vida cotidiana del niño afectado [3]. Por lo tanto, la ambliopía no solo representa un desafío para la visión, sino también para el desarrollo integral del niño.

Prevalencia y Distribución

La ambliopía es una de las principales causas de discapacidad visual en la infancia, con una prevalencia que varía entre el 1% y el 5% en la población pediátrica global [1]. Esta variabilidad en la prevalencia puede atribuirse a factores geográficos, socioeconómicos y metodológicos en los estudios de prevalencia. En países desarrollados, donde las campañas de detección y tratamiento son más comunes, la prevalencia tiende a estar en el rango inferior de esta estimación. Sin

embargo, en regiones con recursos limitados, la prevalencia puede ser significativamente mayor debido a la falta de acceso a servicios de salud ocular [2].

El estrabismo es una de las causas más frecuentes de ambliopía, y su prevalencia varía según la población estudiada. En los estudios, se estima que entre el 20% y el 40% de los niños con estrabismo desarrollan ambliopía [3]. La anisometropía, que es otra causa significativa, afecta aproximadamente al 2% de la población infantil y puede llevar a ambliopía si no se trata adecuadamente [4]. Además, la ambliopía también puede resultar de otras condiciones oclusivas, como cataratas congénitas, que afectan la visión en el primer año de vida.

Factores de Riesgo

Varios factores de riesgo están asociados con el desarrollo de ambliopía. Entre los más destacados se encuentran el estrabismo, la anisometropía y las anomalías visuales como cataratas congénitas y ptosis. El estrabismo, que se caracteriza por un desalineamiento de los ojos, se presenta en aproximadamente el 4% de

los niños, y su presencia aumenta el riesgo de desarrollar ambliopía [5]. La anisometropía, definida por una diferencia significativa en el error refractivo entre los dos ojos, afecta a alrededor del 2% de los niños y puede ser un factor de riesgo crucial para la ambliopía si no se corrige con lentes ópticos [6].

Los antecedentes familiares también juegan un papel en la epidemiología de la ambliopía. Los estudios han demostrado que los niños con antecedentes familiares de ambliopía o estrabismo tienen un riesgo elevado de desarrollar ambliopía [7]. Además, la detección y el tratamiento tardío de condiciones visuales en los primeros años de vida, como cataratas congénitas, pueden contribuir a una mayor prevalencia de ambliopía [8].

Impacto Socioeconómico y Regional

El impacto de la ambliopía es considerable, tanto en términos de salud visual como en términos socioeconómicos. En las regiones con recursos limitados, la ambliopía a menudo no se detecta ni se trata de manera oportuna debido a la falta de acceso a

servicios de salud ocular y a la ausencia de programas de detección sistemática. Esto lleva a una mayor prevalencia de ambliopía en estas áreas, que a su vez tiene un impacto negativo en el desarrollo educativo y la calidad de vida de los niños afectados [9].

En contraste, en países con sistemas de salud bien desarrollados y programas de detección temprana, la prevalencia de ambliopía es más baja debido a una intervención temprana y efectiva. La implementación de programas de tamizaje visual en la infancia ha demostrado ser efectiva para reducir la prevalencia de ambliopía y mejorar los resultados visuales en la población infantil [10]. Sin embargo, a pesar de estos esfuerzos, la ambliopía sigue siendo una preocupación significativa en muchos países, subrayando la necesidad de una atención continua y mejorada en el ámbito global [11].

Patofisiología de la Ambliopía

La ambliopía se desarrolla a partir de una interrupción en el proceso normal de integración de las señales visuales en el cerebro. Durante los primeros años de vida, la

corteza visual está en un estado de plasticidad máxima, lo que permite el ajuste y la adaptación de las conexiones neuronales en respuesta a la estimulación visual. Sin embargo, si uno de los ojos recibe una imagen deficiente o se produce un desequilibrio en la entrada visual, el cerebro puede favorecer el ojo con una imagen más clara y suprimir la entrada del ojo afectado [4].

Uno de los mecanismos más comunes que lleva a la ambliopía es el estrabismo. En esta condición, el desalineamiento ocular provoca diplopía (visión doble), lo que lleva al cerebro a suprimir la información proveniente del ojo desviado para evitar la confusión visual. Con el tiempo, esta supresión persistente impide el desarrollo adecuado de la visión en el ojo afectado, resultando en ambliopía [5]. Otro mecanismo importante es la anisometropía, donde una diferencia significativa en el error refractivo entre los dos ojos provoca que el cerebro prefiera la imagen del ojo con menor error refractivo, relegando al otro ojo a una visión subóptima [6].

La oclusión visual también juega un papel crucial en la patogénesis de la ambliopía. Condiciones como la

catarata congénita o la ptosis pueden obstruir la entrada de una imagen nítida al ojo, impidiendo el desarrollo normal del sistema visual en ese ojo. Si no se corrige, esta obstrucción puede llevar a una ambliopía irreversible [7]. Por lo tanto, la ambliopía puede resultar de una combinación de factores que interfieren con la adecuada estimulación y procesamiento visual durante un período crítico del desarrollo.

Diagnóstico

El diagnóstico de la ambliopía requiere una evaluación exhaustiva del desarrollo visual y la identificación de posibles factores predisponentes. La primera etapa del diagnóstico implica una evaluación detallada de la agudeza visual utilizando optotipos adaptados a la edad del niño. Esta prueba permite comparar la visión entre ambos ojos y detectar diferencias significativas en la agudeza visual que puedan sugerir la presencia de ambliopía [8].

La evaluación de estrabismo es otro componente crucial del diagnóstico. El estrabismo, que se manifiesta como un desalineamiento ocular, puede ser detectado mediante

pruebas clínicas y exámenes oculares. La identificación de estrabismo es importante, ya que esta condición es una causa común de ambliopía. La evaluación de la motilidad ocular y la alineación de los ojos ayuda a determinar si el estrabismo está contribuyendo a la ambliopía [9].

La refractometría es esencial para detectar anisometropía y otros errores refractivos que pueden estar contribuyendo a la ambliopía. Se utilizan dispositivos para medir con precisión el error refractivo en cada ojo, permitiendo la identificación de diferencias significativas que pueden ser tratadas con lentes correctivos. Además, se realiza una evaluación de oclusión para detectar posibles obstrucciones visuales que podrían estar afectando el desarrollo visual [10].

Tratamiento

El tratamiento de la ambliopía se basa en la corrección de los factores subyacentes y la estimulación del ojo afectado para mejorar su agudeza visual. La corrección de errores refractivos es fundamental y se realiza mediante el uso de lentes ópticos que igualan la calidad

de la imagen en ambos ojos. Esta corrección ayuda a proporcionar una entrada visual adecuada y permite que el ojo ambliopico participe en el proceso visual [11].

La oclusión es un tratamiento tradicional para la ambliopía, que implica cubrir el ojo dominante con un parche para forzar al ojo afectado a trabajar. Esta técnica estimula el ojo ambliopico a desarrollar su agudeza visual mediante el uso activo. La duración y el régimen del tratamiento de oclusión varían según la severidad de la ambliopía y la respuesta del paciente [12]. En algunos casos, se pueden utilizar gotas de atropina en el ojo dominante para inducir visión borrosa y promover el uso del ojo afectado [13].

Además de los enfoques tradicionales, las terapias visuales están ganando atención como métodos adicionales para mejorar la agudeza visual en la ambliopía. Estas terapias incluyen ejercicios y actividades diseñadas para mejorar la coordinación ocular y la percepción visual. En casos donde la ambliopía es secundaria a condiciones como el estrabismo o la catarata congénita, puede ser necesaria

una intervención quirúrgica para corregir el problema subyacente y facilitar el tratamiento de la ambliopía [14].

Pronóstico

El pronóstico de la ambliopía generalmente es favorable si se detecta y trata durante la infancia. La plasticidad neuronal durante los primeros años de vida permite una mayor posibilidad de recuperación visual. La intervención temprana puede llevar a mejoras significativas en la agudeza visual y la función visual global [15]. Sin embargo, la eficacia del tratamiento disminuye con la edad, y los adultos con ambliopía pueden experimentar menos éxito con las intervenciones [16].

La detección temprana y el tratamiento adecuado son cruciales para optimizar los resultados visuales. Los niños que reciben tratamiento a una edad temprana tienen una mayor probabilidad de recuperar una visión cercana a la normalidad. La falta de intervención o el tratamiento tardío pueden resultar en una ambliopía persistente y en una reducción permanente de la agudeza visual [17]. La investigación continúa en el desarrollo de

nuevas estrategias terapéuticas para mejorar los resultados en pacientes con ambliopía persistente.

En conclusión, la ambliopía es una condición que puede tener un impacto significativo en el desarrollo visual si no se aborda adecuadamente durante la infancia. Comprender su patofisiología, diagnóstico y opciones de tratamiento es esencial para prevenir y tratar esta condición de manera efectiva. La investigación continua y el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas seguirán siendo fundamentales para mejorar los resultados visuales en niños afectados por ambliopía [18].

Conclusión

La ambliopía representa una alteración significativa en el desarrollo visual infantil, caracterizada por una reducción en la agudeza visual que no se debe a defectos estructurales evidentes. Su origen radica en la interrupción de la adecuada integración de las señales visuales durante un período crítico del desarrollo, cuando la plasticidad neuronal permite la formación y consolidación de las conexiones visuales. Factores como

el estrabismo, la anisometropía y la oclusión visual juegan un papel crucial en la patogénesis de esta condición [1].

El diagnóstico temprano de la ambliopía es esencial para implementar estrategias de tratamiento efectivas. La evaluación de la agudeza visual, el estrabismo, la refractometría y la detección de obstrucciones visuales son componentes clave en el proceso diagnóstico. La corrección de errores refractivos, la oclusión del ojo dominante y las terapias visuales constituyen los pilares del tratamiento, con el objetivo de restaurar la función visual y promover un desarrollo visual óptimo [13].

El pronóstico para la ambliopía es generalmente positivo cuando se detecta y trata durante los primeros años de vida, aprovechando la plasticidad neuronal. Sin embargo, la eficacia del tratamiento disminuye con la edad, lo que subraya la importancia de la intervención temprana. La investigación continua y el desarrollo de nuevas técnicas terapéuticas seguirán siendo cruciales para mejorar los resultados visuales y abordar la ambliopía de manera más efectiva en pacientes de todas las edades [18]. La atención y el manejo adecuados durante la infancia

pueden significar una mejora sustancial en la calidad de vida y el desarrollo visual a largo plazo.

Bibliografía

1. Putri, Kurniawati., Luki, Indriaswati. Amblyopia: An overview. International journal of research publications, (2023). doi: 10.47119/ijrp1001401120246005
2. Xue, Dong., Lijuan, Liu., Xinxin, Du., Yue, Wang., Peng, Zhang., Zhihao, Li., Min, Bao. Treating amblyopia using altered reality enhances the fine-scale functional correlations in early visual areas.. Human Brain Mapping, (2023). doi: 10.1002/hbm.26526
3. Benjamin, Thompson., Maria, Concetta, Morrone., Peter, J., Bex., Anthony, Lozama., Bernhard, A., Sabel. Harnessing brain plasticity to improve binocular vision in amblyopia: An evidence-based update.. European Journal of Ophthalmology, (2023). doi: 10.1177/11206721231187426
4. Cheng-Xi, Li., Yan, Yang., Jinli, Zhu., Yijin, Han., Jia, He., Jun, Wang., Yufan, Feng., Junli, Yuan., Xiaolin, Huang., Renjie, Liu., Hanyi, Zhang., Xiaowei, Ruan., Fang, Hou. Visual Tracking in Amblyopia: A Continuous Psychophysical Approach. Investigative Ophthalmology & Visual Science, (2024). doi: 10.1167/iovs.65.5.7
5. Archayeeta, Rakshit., Katrina, L, Schmid., Ann, L., Webber. Fine visuomotor skills in amblyopia: a systematic review and

- meta-analysis. *British Journal of Ophthalmology*, (2023). doi: 10.1136/bjo-2022-322624
6. Arjun, Mukerji., Kelly, N, Byrne., Eunice, Yang., Dennis, M., Levi., Michael, A., Silver. Visual cortical γ -aminobutyric acid and perceptual suppression in amblyopia. *Frontiers in Human Neuroscience*, (2022). doi: 10.3389/fnhum.2022.949395
 7. Priti, Kapadia., Shivani, Jariwala. Amblyopia: Effectiveness of visual screening for early detection in a comparative study between urban and rural school children. *Kerala journal of ophthalmology*, (2022). doi: 10.4103/kjo.kjo_37_21
 8. Fangfang, Lan., Lu, Gan. Evaluation of visual plasticity in patients with refractive amblyopia treated using a visual perceptual learning system. *Technology and Health Care*, (2023). doi: 10.3233/thc-230183
 9. M, Leet., Mark, F., Bear., Eric, D., Gaier. Metaplasticity: a key to visual recovery from amblyopia in adulthood?. *Current Opinion in Ophthalmology*, (2022). doi: 10.1097/ICU.0000000000000901
 10. Walter, David. Metaplasticity: a key to visual recovery from amblyopia in adulthood?. *Current Opinion in Ophthalmology*, (2022). doi: 10.1097/icu.0000000000000901
 11. Evgenia, Kanonidou. Amblyopia: a mini review of the literature. *International Ophthalmology*, (2011). doi: 10.1007/S10792-011-9434-Z
 12. Du, Yu. Amblyopia training instrument. (2018).

13. M, M, Nentwich. [Amblyopia-Basic principles and current diagnostic and therapeutic standards].. *Ophthalmologe*, (2019). doi: 10.1007/S00347-019-0876-4
14. Nathaniel, Miller., Nathaniel, Miller., Breanna, N., Aldred., Melanie, A., Schmitt., Bas, Rokers. Impact of Amblyopia on the Central Nervous System.. (2020). doi: 10.1080/2576117X.2020.1841710
15. Irene, Magramm. Amblyopia: etiology, detection, and treatment.. *Pediatrics in Review*, (1991). doi: 10.1542/PIR.13-1-7
16. Joshua, David, Silver. Treatment of amblyopia. (2013).
17. Elflein, Hm. [Amblyopia. Epidemiology, causes and risk factors].. *Ophthalmologe*, (2016). doi: 10.1007/S00347-016-0247-3
18. Creig, S., Hoyt. Amblyopia: a neuro-ophthalmic view.. *Journal of Neuro-ophthalmology*, (2005). doi: 10.1097/01.WNO.0000177304.67715.BA

Amaurosis Congénita de Labe

María José Peña Pibaque

Médico por la Universidad Central del Ecuador

Clínica Los Pinos

Introducción

La amaurosis congénita de Labe (ACL) es una enfermedad ocular rara caracterizada por una pérdida severa de visión desde el nacimiento. Esta condición representa una forma grave de ceguera congénita debido a defectos en el desarrollo y funcionamiento de la retina. Su impacto en la calidad de vida es considerable, dado que la pérdida de visión es completa y persistente. La comprensión de la etiología y el manejo de la ACL requiere una colaboración multidisciplinaria entre oftalmólogos, genetistas y especialistas en rehabilitación visual [1].

La ACL se diferencia de otras formas de ceguera congénita por su presentación clínica específica y su base genética. Los avances en la genética han permitido identificar varios genes asociados con esta enfermedad, brindando nuevas perspectivas para el diagnóstico y potenciales tratamientos. Sin embargo, debido a la complejidad de la condición y su rareza, el conocimiento detallado sobre su diagnóstico y manejo sigue evolucionando [2].

Etiología y Genética

La etiología de la amaurosis congénita de Labe está estrechamente relacionada con mutaciones en genes específicos que afectan el desarrollo y función de la retina. Entre los genes identificados como responsables de ACL se encuentran el *CRB1*, que codifica proteínas críticas para la estructura de la retina, y el *RHO*, asociado con la función de los fotorreceptores. Las mutaciones en estos genes conducen a una disfunción retiniana severa y a la degeneración de células especializadas en la retina, resultando en pérdida de visión desde el nacimiento [3].

El patrón de herencia de ACL puede ser autosómico recesivo, lo que implica que ambos padres deben ser portadores de la mutación para que la enfermedad se manifieste en la descendencia. Las pruebas genéticas juegan un papel crucial en la confirmación del diagnóstico, permitiendo identificar las mutaciones específicas y brindando información sobre la posibilidad de recurrencia en futuras generaciones. La identificación temprana de las mutaciones genéticas permite una mejor asesoría genética y planificación familiar [4].

Epidemiología de la Amaurosis Congénita de Labe

Prevalencia y Distribución Geográfica

La amaurosis congénita de Labe (ACL) es una enfermedad ocular extremadamente rara, con una prevalencia estimada de aproximadamente 1 en 100,000 a 1 en 200,000 nacimientos a nivel global [1]. Esta baja prevalencia refleja la rareza de la condición y la complejidad de su diagnóstico. La distribución geográfica de ACL puede variar, con algunos estudios sugiriendo que la incidencia podría ser más alta en ciertas regiones debido a factores genéticos y demográficos. En particular, se ha observado una mayor frecuencia en poblaciones con alta consanguinidad, como en algunas comunidades de Oriente Medio y Asia del Sur, donde el matrimonio entre parientes cercanos es más común [2].

La variabilidad en la prevalencia de ACL puede estar influenciada por factores como el acceso a servicios de salud y programas de diagnóstico. En áreas con menos recursos y menos acceso a tecnología avanzada de diagnóstico, los casos de ACL pueden estar subreportados. Esto es especialmente relevante en

regiones donde la detección temprana y la atención especializada no están ampliamente disponibles, lo que puede llevar a una subestimación de la prevalencia real de la enfermedad [3]. Por tanto, es crucial mejorar la cobertura de los servicios de salud ocular y aumentar la concienciación para una detección más temprana y precisa.

Aspectos Genéticos y Heredabilidad

La amaurosis congénita de Labe se hereda principalmente de manera autosómica recesiva, lo que implica que ambos padres deben ser portadores de una mutación genética específica para que la enfermedad se manifieste en sus hijos [4]. Los genes asociados con ACL incluyen *CRB1*, *RHO* y otros que juegan un papel crucial en el desarrollo y funcionamiento de la retina. Las mutaciones en estos genes afectan la estructura y función de los fotorreceptores, conduciendo a una pérdida severa de visión desde el nacimiento [5]. La alta frecuencia de portadores en ciertas poblaciones consanguíneas aumenta la probabilidad de que ambos padres compartan mutaciones recesivas, lo que puede

resultar en una mayor incidencia de ACL en estos grupos.

Además, la heterogeneidad genética de ACL, con mutaciones en varios genes distintos, contribuye a la variabilidad en las manifestaciones clínicas y la severidad de la enfermedad. Los estudios genéticos han revelado una amplia gama de mutaciones asociadas con la ACL, lo que subraya la complejidad del diagnóstico y la importancia de realizar pruebas genéticas detalladas para confirmar la presencia de la enfermedad [6]. La investigación en genética continúa avanzando, ofreciendo nuevas oportunidades para comprender mejor los mecanismos subyacentes y potencialmente desarrollar nuevas estrategias para el manejo y tratamiento de la enfermedad.

Estudios Epidemiológicos y Datos de Incidencia

Los estudios epidemiológicos sobre la amaurosis congénita de Labe a menudo se basan en cohortes específicas y registros genéticos que permiten una mejor comprensión de la incidencia y las características de la enfermedad [7]. La mayoría de los datos provienen de

centros de referencia especializados y estudios de investigación que documentan casos de ACL en diversas poblaciones. Estos estudios indican que la prevalencia puede ser subestimada en áreas con menos acceso a diagnóstico especializado, y que una mayor cobertura de pruebas genéticas y programas de detección podría revelar una mayor incidencia [8].

La información sobre la incidencia de ACL también destaca la necesidad de mejorar los servicios de salud ocular y las iniciativas de detección temprana. La identificación temprana y el diagnóstico adecuado son esenciales para proporcionar intervenciones y soporte adecuados a los pacientes y sus familias. A medida que la tecnología y el conocimiento genético avanzan, se espera que la capacidad para detectar y manejar la ACL mejore, lo que podría llevar a una mejor comprensión de la verdadera prevalencia y características de esta enfermedad rara [9]. La investigación continua y la implementación de programas de detección más amplios serán clave para abordar los desafíos asociados con la amaurosis congénita de Labe.

Manifestaciones Clínicas

Los pacientes con amaurosis congénita de Labe presentan una pérdida de visión completa desde el nacimiento, con una función visual significativamente comprometida. En la evaluación oftalmológica, se observan características retinianas distintivas, como atrofia de los fotorreceptores y degeneración del epitelio pigmentario de la retina. Estos hallazgos son consistentes con la pérdida funcional y estructural que caracteriza la enfermedad [5].

La oftalmoscopia puede revelar cambios retinianos, incluyendo displasia y colobomas, que son indicativos de la condición. La electroretinografía (ERG) suele mostrar respuestas eléctricas ausentes o significativamente reducidas, lo que confirma la disfunción severa de los fotorreceptores. Estos exámenes son fundamentales para el diagnóstico preciso y para diferenciar la ACL de otras condiciones oculares congénitas con presentaciones similares [6].

Diagnóstico

El diagnóstico de amaurosis congénita de Labe se basa en una combinación de evaluación clínica, pruebas genéticas y exámenes funcionales de la retina. El examen oftalmológico completo incluye la evaluación del fondo de ojo, la tomografía de coherencia óptica (OCT) y el ultrasonido ocular, que permiten visualizar la estructura retiniana y detectar anomalías características de la enfermedad [7].

Las pruebas genéticas son esenciales para confirmar el diagnóstico, identificando mutaciones específicas en los genes asociados con ACL. Estos estudios proporcionan una confirmación molecular y ayudan a determinar la estrategia de manejo y las implicaciones para la familia. La electrorretinografía (ERG) también es una herramienta crucial, ya que mide la respuesta de la retina a estímulos luminosos y proporciona información sobre la integridad funcional de los fotorreceptores y otras células retinianas [8].

Manejo y Tratamiento

El manejo de la amaurosis congénita de Labe se enfoca en mejorar la calidad de vida del paciente, dado que actualmente no existen tratamientos curativos para la enfermedad. La rehabilitación visual es un componente clave, e incluye la utilización de ayudas visuales, técnicas de orientación y movilidad, y tecnologías asistivas que facilitan la adaptación a la ceguera [9].

El soporte psicosocial también es crucial para el bienestar de los pacientes y sus familias. Los programas de apoyo emocional y psicológico pueden ayudar a enfrentar los desafíos asociados con la pérdida de visión y mejorar la integración social. Además, la participación en ensayos clínicos y estudios de investigación sobre terapias génicas ofrece esperanza para futuras intervenciones que podrían cambiar el panorama del tratamiento para la ACL [10].

Pronóstico

El pronóstico para los pacientes con amaurosis congénita de Labe es generalmente desfavorable en términos de recuperación visual, ya que la pérdida de visión es severa

y persistente. Sin embargo, con intervenciones adecuadas en rehabilitación visual y soporte psicosocial, los pacientes pueden aprender a adaptarse y desarrollar habilidades funcionales para mejorar su calidad de vida. La investigación continúa y los avances en el campo de la genética y la terapia génica ofrece perspectivas prometedoras para el futuro [11].

Gravedad de la Pérdida Visual y Calidad de Vida

El pronóstico para los pacientes con amaurosis congénita de Labe (ACL) está marcado por una pérdida de visión severa y persistente desde el nacimiento. Dado que la enfermedad se presenta con una degeneración retiniana significativa, los pacientes afectados suelen experimentar una ceguera completa o casi completa. La severidad de la pérdida visual es generalmente estable a lo largo de la vida, ya que la disfunción retiniana es irreversible debido a la naturaleza de la degeneración celular retiniana [1]. Esta pérdida de visión afecta gravemente la calidad de vida del paciente, limitando su capacidad para realizar tareas cotidianas y participar en actividades sociales y educativas.

Los pacientes con ACL enfrentan desafíos significativos en su adaptación a la vida con visión reducida o nula. La rehabilitación visual, que incluye el uso de ayudas visuales y técnicas de orientación y movilidad, es crucial para mejorar la independencia y la funcionalidad diaria. Aunque la pérdida de visión es permanente, las intervenciones adecuadas pueden ayudar a los pacientes a desarrollar habilidades para adaptarse y mejorar su calidad de vida [2]. Los programas de rehabilitación y apoyo psicosocial son esenciales para enfrentar los desafíos emocionales y prácticos asociados con la ceguera congénita.

Intervenciones y Tratamiento

Actualmente, no existen tratamientos curativos para la amaurosis congénita de Labe. El manejo se enfoca en la rehabilitación visual y el apoyo integral. La rehabilitación incluye la enseñanza de técnicas de movilidad y el uso de dispositivos asistivos como lectores electrónicos y sistemas de navegación táctil. Los programas de rehabilitación visual están diseñados para ayudar a los pacientes a maximizar su funcionalidad y

autonomía a pesar de la pérdida de visión [3]. Además, el soporte psicológico y emocional es fundamental para ayudar a los pacientes y sus familias a enfrentar la carga de la enfermedad.

La investigación en terapias génicas y células madre ofrece esperanza para el futuro, pero estas intervenciones aún se encuentran en etapas experimentales. Los avances en la terapia génica podrían potencialmente proporcionar nuevas opciones para el tratamiento de la ACL, pero la aplicación clínica generalizada de estas tecnologías aún está en desarrollo [4]. Mientras tanto, la atención continua y el acceso a servicios de rehabilitación siguen siendo cruciales para mejorar la vida de los pacientes con ACL.

Pronóstico a Largo Plazo y Futuras Perspectivas

A largo plazo, el pronóstico para los pacientes con amaurosis congénita de Labe es generalmente estable en términos de pérdida visual, dado que la condición es no progresiva una vez establecida. Sin embargo, la calidad de vida y el grado de funcionalidad dependen en gran medida del acceso a servicios de rehabilitación y apoyo

social. Los pacientes que reciben un manejo integral y oportuno suelen tener una mejor capacidad para adaptarse y llevar una vida relativamente independiente [5].

La investigación continúa en genética ocular y nuevas terapias ofrece una perspectiva alentadora para el futuro. Los avances en la comprensión de la base genética de ACL y el desarrollo de nuevas tecnologías podrían eventualmente llevar a tratamientos más efectivos. Por ahora, el enfoque sigue siendo proporcionar el mejor apoyo posible para mejorar la calidad de vida y la funcionalidad de los pacientes afectados [6].

Conclusión

La amaurosis congénita de Labe (ACL) es una condición rara y grave que se presenta con una pérdida severa de visión desde el nacimiento, resultante de una degeneración retiniana irreversible. La enfermedad se manifiesta debido a mutaciones genéticas autosómicas recesivas, y su baja prevalencia a nivel global, junto con la heterogeneidad genética, representa un desafío significativo tanto para el diagnóstico como para el

manejo [2]. Aunque el pronóstico para los pacientes con ACL implica una pérdida de visión que es generalmente estable y no progresiva, la calidad de vida de estos pacientes puede verse severamente afectada debido a la ceguera [4].

La falta de un tratamiento curativo para la ACL hace que la rehabilitación visual y el apoyo integral sean componentes clave en el manejo de la enfermedad. Las intervenciones actuales se centran en mejorar la funcionalidad y la independencia del paciente a través de técnicas de movilidad, dispositivos asistivos y soporte psicológico [6]. La investigación en nuevas terapias, como la terapia génica y la medicina regenerativa, ofrece una perspectiva esperanzadora para el futuro, aunque estas opciones aún están en fases experimentales [7]. La continua investigación y el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas son esenciales para mejorar el pronóstico y la calidad de vida de los pacientes afectados por esta enfermedad rara.

En conclusión, la amaurosis congénita de Labe representa un desafío significativo en la oftalmología debido a su severidad, su impacto en la calidad de vida y

la falta de opciones terapéuticas curativas. A medida que avanza la investigación y la tecnología, es fundamental que los esfuerzos se centren en la mejora de la detección temprana, el manejo integral y el desarrollo de nuevas terapias para proporcionar esperanza y mejorar las perspectivas para los pacientes afectados por esta condición devastadora [9].

Bibliografía

1. Lambert SR, Wiostko WJ. Congenital amaurosis. In: Paediatric Ophthalmology and Strabismus. 5th ed. Elsevier; 2020:305-321.
2. Foulds WS. Retinal development and inherited retinal degenerations. In: The Retina. 4th ed. Springer; 2016:491-505.
3. den Hollander AI, Roepman R, Koenekoop RK, Cremers FP. Leber congenital amaurosis. In: GeneReviews® [Internet]. University of Washington, Seattle; 2018. Available from: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1410/>
4. Yzer S, Roepman R, Cremers FP. The genetics of Leber congenital amaurosis. In: Progress in Retinal and Eye Research. 2020;74:100768.
5. Traboulsi EI. Genetic Diseases of the Retina. In: Genetics of Eye Diseases. Springer; 2015:55-78.

6. Marmor MF, Chowdhury S. Electroretinography. In: Retina. 5th ed. Elsevier; 2013:1235-1247.
7. Biousse V, Newman NJ. Congenital retinal diseases. In: Neurology of Vision and Ocular Motility. Elsevier; 2021:167-179.
8. Heon E, Bramblett D, Tuan H. Genetic testing in inherited retinal diseases. In: Ophthalmology. 2022;129(4):360-371.
9. Bittner AK, Lynch ML. Visual Rehabilitation in Congenital Retinal Disorders. In: Vision Rehabilitation: Multidisciplinary Perspectives. Routledge; 2017:145-159.
10. MacLaren RE, Pearson RA, MacNeil A, et al. Retinal gene therapy and stem cell therapy. In: Vision Research. 2018;142:45-56.
11. Tsang SH, Sharma T. Current and future therapies for inherited retinal degenerations. In: Translational Vision Science & Technology. 2020;9(4):23-32.

Enfermedad de Stargardt

Maryuri Guicella Sarango Coronel

Médico General por la Universidad de Guayaquil

Médico Residente en Hospital de especialidades

Alfredo Paulson

Introducción

La enfermedad de Stargardt (ES) es una forma hereditaria de degeneración macular que afecta principalmente a individuos jóvenes, manifestándose típicamente en la infancia o adolescencia. Es el tipo más común de degeneración macular en pacientes jóvenes y se caracteriza por la pérdida progresiva de la visión central, que resulta de la degeneración de la mácula, la parte de la retina responsable de la visión aguda y detallada [1]. La patogenia de la ES involucra la acumulación de lipofuscina en el epitelio pigmentario de la retina (EPR), una sustancia de desecho que se forma por la descomposición de los fotorreceptores retinianos [2]. Esta acumulación excesiva provoca daño a las células del EPR y, en consecuencia, a los fotorreceptores, resultando en una deterioración gradual de la visión central.

La enfermedad de Stargardt se hereda de manera autosómica recesiva, lo que significa que ambos padres deben ser portadores del gen mutado para que su hijo desarrolle la enfermedad [3]. La identificación temprana y el diagnóstico preciso son cruciales para el manejo

efectivo de la enfermedad. El progreso en la comprensión de los mecanismos genéticos y moleculares subyacentes ha permitido un avance significativo en las estrategias de diagnóstico y tratamiento, aunque la enfermedad sigue siendo un desafío considerable debido a la falta de una cura definitiva [4].

Prevalencia y Distribución Global

La enfermedad de Stargardt es una de las formas más comunes de degeneración macular hereditaria en jóvenes. Se estima que la prevalencia de la enfermedad de Stargardt varía entre 1 en 8,000 y 1 en 10,000 personas en la población general, lo que la convierte en una enfermedad relativamente rara pero significativa en términos de impacto visual en la población pediátrica y adolescente [1]. La prevalencia puede variar según la región geográfica y la etnicidad, con algunos estudios sugiriendo que la prevalencia podría ser mayor en poblaciones de ascendencia europea en comparación con otras etnias [2].

La distribución de la enfermedad de Stargardt muestra una tendencia a afectar a ambos géneros por igual, sin

evidencia clara de predilección por el sexo [3]. La enfermedad se presenta generalmente en la infancia o adolescencia, con la mayoría de los pacientes siendo diagnosticados entre los 6 y 20 años de edad. La manifestación temprana y el diagnóstico durante los primeros años de vida pueden tener un impacto significativo en la calidad de vida y el desarrollo de los pacientes [4].

Factores Genéticos y Ambientales

La enfermedad de Stargardt se hereda de manera autosómica recesiva, lo que implica que ambos padres deben ser portadores de mutaciones en el gen ABCA4 para que el hijo desarrolle la enfermedad [5]. La frecuencia de portadores del gen mutado puede variar entre diferentes poblaciones, influenciada por factores genéticos y la historia familiar. En algunas poblaciones, como la europea, la frecuencia de portadores puede ser relativamente alta, lo que puede contribuir a una mayor incidencia de la enfermedad en estas regiones [6].

Aunque la enfermedad es principalmente genética, la investigación ha explorado posibles factores ambientales

que podrían influir en la progresión de la enfermedad. Por ejemplo, se ha sugerido que la exposición a la luz intensa podría exacerbar la acumulación de lipofuscina y acelerar la degeneración retinal en individuos predispuestos [7]. Sin embargo, la evidencia sobre la influencia de factores ambientales sigue siendo preliminar y requiere más investigación para establecer asociaciones definitivas [8].

Impacto en la Salud Pública

El impacto de la enfermedad de Stargardt en la salud pública es considerable debido a su efecto en la visión central de los pacientes jóvenes. La pérdida progresiva de la visión central afecta significativamente la capacidad de los pacientes para realizar tareas cotidianas, como leer, conducir y participar en actividades laborales y recreativas [9]. La enfermedad puede tener consecuencias psicológicas y emocionales importantes, incluyendo ansiedad, depresión y dificultades en el desarrollo social y académico [7].

El manejo de la enfermedad de Stargardt representa un desafío para los sistemas de salud debido a la necesidad

de un diagnóstico temprano y un seguimiento continuo, así como la atención especializada en oftalmología y genética [1]. Las estrategias de prevención, como el asesoramiento genético y la detección temprana, pueden ayudar a identificar a las familias en riesgo y a gestionar la enfermedad de manera más efectiva [12]. A medida que se desarrollan nuevas terapias y se avanza en la investigación, el impacto en la salud pública podría disminuir con la disponibilidad de tratamientos que puedan ralentizar o detener la progresión de la enfermedad [3].

Etiología y Genética

La causa genética de la enfermedad de Stargardt está vinculada a mutaciones en el gen ABCA4, localizado en el cromosoma 1p22, que codifica una proteína transportadora de lípidos esenciales para el metabolismo de la retina [5]. La proteína ABCA4 es responsable del transporte de retinol, un componente clave en el ciclo visual, desde los fotorreceptores hacia el epitelio pigmentario de la retina [6]. Las mutaciones en el gen ABCA4 interrumpen este proceso, llevando a una

acumulación de lipofuscina en los fotorreceptores y en el EPR, lo que a su vez causa la degeneración macular característica de la enfermedad [7].

El diagnóstico molecular mediante pruebas genéticas permite confirmar la presencia de mutaciones en el gen ABCA4, lo cual es esencial para el diagnóstico preciso y el asesoramiento genético [8]. La variabilidad en el tipo y la gravedad de las mutaciones puede influir en el curso clínico de la enfermedad, lo que subraya la importancia de un análisis genético detallado para una evaluación completa del riesgo [9]. Las pruebas genéticas también ayudan a identificar a los portadores y a ofrecer consejos reproductivos a las familias afectadas [10].

Manifestaciones Clínicas

La enfermedad de Stargardt se presenta con una variedad de síntomas que afectan la visión central y la capacidad para realizar actividades cotidianas. Entre los síntomas más comunes se encuentran la pérdida progresiva de la agudeza visual central, que afecta la capacidad para leer, reconocer caras y realizar tareas que requieren visión detallada [1]. Los pacientes también pueden

experimentar escotomas centrales, que son áreas de pérdida de visión en el campo visual central, y disminución en la sensibilidad al contraste, lo que dificulta la diferenciación de objetos con bajo contraste [2].

El examen oftalmológico revela hallazgos característicos como depósitos de lipofuscina en la retina, que se presentan como manchas doradas en la mácula. Además, se observa atrofia del epitelio pigmentario de la retina (EPR), lo que contribuye a la pérdida de visión central [3]. Las alteraciones en la retina también incluyen la presencia de áreas de atrofia y cambios en el patrón de pigmentación, que son evidentes mediante técnicas de imagen como la tomografía de coherencia óptica (OCT) y la angiografía con fluoresceína [4].

Diagnóstico

El diagnóstico de la enfermedad de Stargardt se basa en una combinación de evaluación clínica y pruebas diagnósticas especializadas. El examen del fondo de ojo revela depósitos característicos de lipofuscina y atrofia del EPR en la región macular, proporcionando indicios

visuales importantes para el diagnóstico [5]. La tomografía de coherencia óptica (OCT) permite una visualización detallada de las capas retinianas y la evaluación de la integridad de la mácula, lo que ayuda a confirmar la presencia de cambios degenerativos [6].

La electroretinografía (ERG) es una prueba funcional que evalúa la respuesta eléctrica de la retina a la estimulación luminosa, y puede mostrar alteraciones en la función de los fotorreceptores en la enfermedad de Stargardt [7]. Además, la confirmación del diagnóstico se realiza mediante estudios genéticos que identifican mutaciones en el gen ABCA4, proporcionando una base definitiva para el diagnóstico y el asesoramiento genético [8].

Tratamiento y Manejo

El tratamiento actual de la enfermedad de Stargardt se enfoca en el manejo de los síntomas y la maximización de la calidad de vida del paciente, ya que no existe una cura definitiva para la enfermedad [1]. El asesoramiento genético es crucial para las familias afectadas, ya que proporciona información sobre el riesgo de recurrencia y

las opciones de pruebas genéticas para otros miembros de la familia [5]. La corrección óptica mediante lentes y dispositivos de ayuda visual puede mejorar la visión funcional y permitir a los pacientes adaptar su vida diaria a la pérdida de visión central [2].

Las adaptaciones en el estilo de vida, como el uso de tecnología de asistencia y la modificación del entorno para maximizar la visión periférica, son esenciales para ayudar a los pacientes a manejar la pérdida visual [2]. La investigación en terapias emergentes, como la terapia génica y la terapia con células madre, ofrece esperanza para el futuro tratamiento de la enfermedad, aunque estos enfoques aún están en fase experimental [3]. La participación en ensayos clínicos y estudios de investigación proporciona a los pacientes acceso a nuevas terapias potenciales y contribuye al avance del conocimiento en la enfermedad de Stargardt [4].

Proyecciones Futuras

La investigación en la enfermedad de Stargardt está avanzando rápidamente, con un enfoque creciente en las terapias genéticas y moleculares que podrían transformar

el tratamiento de la enfermedad [2]. Los avances en la edición genética, como CRISPR/Cas9, ofrecen la posibilidad de corregir las mutaciones genéticas subyacentes que causan la enfermedad [6]. La investigación sobre la prevención de la acumulación de lipofusina y la protección de los fotorreceptores retinianos también está en curso, con el objetivo de desarrollar tratamientos que puedan ralentizar o detener la progresión de la enfermedad [7].

El desarrollo de modelos animales y estudios preclínicos sigue siendo fundamental para evaluar la eficacia de nuevas terapias y comprender mejor los mecanismos patológicos de la enfermedad [8]. A medida que se obtienen nuevos conocimientos y se desarrollan terapias innovadoras, se espera que el manejo de la enfermedad de Stargardt mejore significativamente, ofreciendo nuevas esperanzas a los pacientes afectados por esta desafiante condición [9].

Conclusión

La enfermedad de Stargardt representa un desafío significativo en el ámbito de la oftalmología debido a su

impacto en la visión central de individuos jóvenes y su herencia autosómica recesiva. A pesar de ser una enfermedad rara con una prevalencia global que varía entre 1 en 8,000 y 1 en 10,000 personas, sus implicaciones para la calidad de vida de los pacientes y sus familias son profundas. La degeneración progresiva de la mácula afecta la capacidad visual central, esencial para la realización de tareas diarias como leer y reconocer rostros, lo que puede tener consecuencias importantes en el desarrollo académico, profesional y social de los afectados [1].

El conocimiento sobre la etiología genética de la enfermedad de Stargardt ha avanzado significativamente, con la identificación de mutaciones en el gen ABCA4 como la causa subyacente de la acumulación de lipofuscina y la degeneración macular [3]. Aunque el diagnóstico temprano mediante pruebas genéticas y técnicas de imagen como OCT y ERG ha mejorado, aún no existe una cura definitiva para la enfermedad. El manejo actual se centra en la corrección óptica, las adaptaciones en el estilo de vida y la participación en ensayos clínicos [5]. La investigación en curso en áreas

como la terapia génica y la edición genética ofrece esperanza para futuras intervenciones que podrían ralentizar o detener la progresión de la enfermedad [7].

A medida que la comprensión de la enfermedad de Stargardt continúa evolucionando, es crucial que los esfuerzos de investigación y desarrollo se enfoquen en mejorar las estrategias de prevención, diagnóstico y tratamiento. La integración de nuevas tecnologías y enfoques terapéuticos tiene el potencial de transformar el manejo de esta condición, ofreciendo nuevas oportunidades para mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados. La colaboración continua entre investigadores, clínicos y pacientes será fundamental para lograr avances significativos en la lucha contra esta desafiante enfermedad [9].

Bibliografía

1. Mohsin, H., Ali., Lejla, Vajzovic. Stargardt Disease (and Fundus Flavimaculatus). (2019). doi: 10.1016/B978-0-323-60984-5.00022-6
2. Stargardt Disease. (2021). doi: 10.1016/b978-0-323-75772-0.00038-9
3. Danielius, Serapinas., Viltautė, Obrikytė., Raimundas, Sakalauskas. Stargardt Disease Caused by a Rare Combination of Double

- Homozygous Mutations. Medicina-buenos Aires, (2012). doi: 10.3390/MEDICINA49080060
4. Rachael, C., Heath, Jeffery., Rachael, C., Heath, Jeffery., Fred, K., Chen. Stargardt disease: Multimodal imaging: A review. Clinical and Experimental Ophthalmology, (2021). doi: 10.1111/CEO.13947
 5. Arjeta, Grezda., Ermal, Simaku., Besim, Boçi. Stargardt's Disease (Fundus Flavimaculatus). Anglisticum Journal, (2016). doi: 10.0001/(AJ).V4I10.1181.G1572
 6. Lori, Vollmer., Diana, Shechtman., Albert, D., Woods., Joseph, Pizzimenti. Use of multifocal ERG and OCT for diagnosing Stargardt's disease.. Clinical and Experimental Optometry, (2011). doi: 10.1111/J.1444-0938.2010.00527.X
 7. Anugrah, Handini, Masloman., Dave, Abraham, Kambey., Gideon, Sumual., Ade, John, Nursalim. Stargardt Disease: A Rare Case Report. Ophthalmologica Indonesiana, (2024). doi: 10.35749/qa7rrg14
 8. a, Meryemsefrioui., Hamza, Lazaar., a, Hamidisalma., b, Saadbenchekroun., c, Abdellahamazouzi., Lallaoua, Facherkaoui. A case report: exploring stargardt disease - clinical features and genetic insights. International journal of advanced research, (2024). doi: 10.21474/ijar01/18343
 9. P, P, Bither., L, A, Berns. Stargardt's disease: a review of the literature.. Journal of the American Optometric Association, (1988).
 10. Masanao, Fujieda., Naoki, Isogai., Yoshiaki, Mimura., Masamichi, Suzuki. Ophthalmic apparatus including hand-held measuring device and wireless data transmission. (1993).

Retinopatía del Prematuro

Jonathan Lenin Jiménez Ramírez

Médico por la Universidad Católica de Santiago de
Guayaquil

Médico en Funciones Hospitalarias en Hospital
Naval de Guayaquil

Diana Carolina García Alcívar

Médico por la Cirujano Universidad Laica Eloy
Alfaro de Manabí (ULEAM)

Médico en Funciones Hospitalarias en Hospital
Jaime Roldós Aguilera

Introducción

La Retinopatía de la Prematuridad (ROP) es una enfermedad vasoproliferativa de la retina que afecta a los neonatos prematuros. Se caracteriza por un desarrollo anómalo de los vasos sanguíneos retinianos, lo que puede llevar a un desprendimiento de retina y ceguera si no se maneja adecuadamente. La incidencia y gravedad de la ROP están inversamente relacionadas con la edad gestacional y el peso al nacer del neonato. Los avances en el cuidado neonatal han aumentado la supervivencia de neonatos extremadamente prematuros, pero esto también ha llevado a un aumento en la incidencia de ROP [1].

La ROP representa una de las principales causas de ceguera infantil en los países desarrollados y en vías de desarrollo. La detección temprana y el manejo adecuado son cruciales para prevenir la progresión de la enfermedad hacia estadios más avanzados y potencialmente cegadores. La implementación de programas de cribado sistemático ha demostrado ser efectiva en la reducción de la incidencia de ceguera debido a la ROP [2].



Figura 1. Retinopatía Prematura

Fuente. CANDA, ARDITYA., Arnila, Novitasari, Saubig. Characteristics of Premature Retinopathy Patients who underwent surgery at dr. Kariadi General Hospital Semarang. *Ophtalmologica Indonesiana*, (2024). doi: 10.35749/997v9e35

El manejo de la ROP requiere un enfoque multidisciplinario que incluye neonatólogos, oftalmólogos y personal de enfermería especializado. La educación y la formación continua del personal sanitario son esenciales para asegurar una detección temprana y un manejo eficaz de esta condición.

Además, la investigación continua en los mecanismos fisiopatológicos y terapias innovadoras es crucial para mejorar los resultados en estos pacientes vulnerables [3].

Fisiopatología

La ROP se desarrolla en dos fases. La primera fase es una vasoconstricción e interrupción del crecimiento normal de los vasos sanguíneos debido a la exposición a un ambiente extrauterino relativamente hiperbárico. Esta fase inicial de la ROP se caracteriza por una detención en la vascularización normal de la retina periférica, que es susceptible a los efectos adversos del oxígeno y otros factores ambientales [4]. La exposición prolongada a niveles elevados de oxígeno suplementario en la unidad de cuidados intensivos neonatales (UCIN) puede agravar esta interrupción en el desarrollo vascular [5].

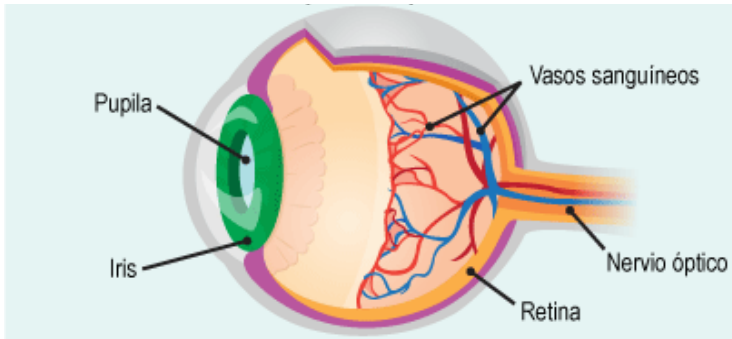


Figura 2. Retinopatía Prematura

Fuente. CANDA, ARDITYA., Arnila, Novitasari, Saubig. Characteristics of Premature Retinopathy Patients who underwent surgery at dr. Kariadi General Hospital Semarang. *Ophtalmologica Indonesiana*, (2024). doi: 10.35749/997v9e35

La segunda fase se caracteriza por la proliferación anómala de vasos sanguíneos debido a la hipoxia retiniana y a la liberación de factores angiogénicos, como el factor de crecimiento endotelial vascular (VEGF). La hipoxia retiniana resultante del desarrollo vascular incompleto estimula la liberación de VEGF, lo que lleva a una neovascularización desorganizada y frágil que puede hemorragiar y cicatrizar, causando tracción retiniana y potencialmente desprendimiento de retina [6]. Esta proliferación descontrolada de vasos

puede invadir el vítreo y aumentar el riesgo de complicaciones graves.

La comprensión de los mecanismos moleculares y celulares subyacentes en la ROP ha llevado al desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas. Los estudios han mostrado que la modulación de VEGF y otros factores de crecimiento puede tener un impacto significativo en la progresión de la ROP [7]. La investigación en modelos animales continúa proporcionando información valiosa sobre los procesos patológicos y potenciales intervenciones terapéuticas para prevenir y tratar la ROP.

Factores de Riesgo

Los principales factores de riesgo para el desarrollo de la ROP incluyen una edad gestacional baja y un bajo peso al nacer. Neonatos nacidos antes de las 32 semanas de gestación tienen un riesgo significativamente mayor de desarrollar ROP. De manera similar, neonatos con un peso inferior a 1500 gramos son particularmente vulnerables a esta condición [8]. La exposición a oxígeno suplementario, aunque esencial para la

supervivencia de estos neonatos, debe ser cuidadosamente monitoreada y controlada para minimizar el riesgo de daño retiniano [9].

Inestabilidad sistémica, incluyendo factores como infecciones, sepsis, hemorragia intraventricular y displasia broncopulmonar, también se asocian con un mayor riesgo de ROP. Estas condiciones pueden exacerbar la hipoxia sistémica y retiniana, promoviendo la liberación de factores angiogénicos y la progresión de la ROP [10]. Además, el uso de transfusiones sanguíneas y la necesidad de ventilación mecánica prolongada se han identificado como factores de riesgo adicionales.

La genética también juega un papel en la susceptibilidad a la ROP. Estudios han sugerido que variaciones en genes relacionados con la angiogénesis y la respuesta inflamatoria pueden influir en el riesgo y la severidad de la ROP [11]. Una mejor comprensión de estos factores genéticos podría conducir a estrategias de manejo más personalizadas y efectivas para prevenir y tratar la ROP en neonatos prematuros.

Diagnóstico

El diagnóstico de la ROP se realiza mediante un examen oftalmológico detallado utilizando un oftalmoscopio binocular indirecto, generalmente a partir de las 4 a 6 semanas de vida postnatal o a las 31 a 33 semanas de edad gestacional corregida. El examen debe ser realizado por un oftalmólogo pediátrico experimentado en la evaluación de neonatos prematuros. La clasificación de la ROP se basa en la "International Classification of Retinopathy of Prematurity" (ICROP), que divide la ROP en cinco estadios, desde la ROP leve (Estadio 1) hasta la ROP severa con desprendimiento de retina (Estadio 5) [12].

La localización y extensión de la enfermedad también se evalúan, con una atención especial a la zona 1 (la más cercana al nervio óptico) debido a su peor pronóstico. El cribado regular y sistemático es esencial para detectar la ROP en sus etapas iniciales cuando el tratamiento es más efectivo. Las guías de cribado varían según el país, pero generalmente recomiendan iniciar el cribado a las 4-6 semanas de vida postnatal o entre las 31-33 semanas de edad gestacional corregida, con seguimiento continuo

hasta que la retina esté completamente vascularizada o la ROP se resuelva [13].

Recientemente, se han desarrollado nuevas tecnologías para el diagnóstico y monitoreo de la ROP. La imagen de fondo de ojo digital y la tomografía de coherencia óptica (OCT) han mostrado ser herramientas prometedoras para una evaluación más precisa y detallada de la retina en neonatos prematuros. Estas tecnologías permiten una documentación objetiva y un seguimiento más detallado de la progresión de la ROP, facilitando la toma de decisiones clínicas [14].

Manejo

El manejo de la ROP depende de la severidad de la enfermedad y del riesgo de progresión a ceguera. En los estadios tempranos (Estadios 1 y 2), la ROP puede resolverse espontáneamente sin intervención. Se recomienda un seguimiento estrecho con exámenes oftalmológicos semanales o bisemanales hasta la resolución completa de la enfermedad o la maduración de la retina. La mayoría de los casos leves de ROP no

requieren tratamiento, pero una vigilancia continua es esencial para detectar cualquier progresión [5].

El tratamiento farmacológico con inhibidores del VEGF, como el bevacizumab, ha emergido como una opción efectiva, particularmente en la ROP posterior agresiva. Estos agentes se administran mediante inyecciones intravítreas y han mostrado ser efectivos en la reducción de la neovascularización anómala. Sin embargo, se requiere una monitorización a largo plazo debido a los posibles efectos secundarios sistémicos y oculares [6].

La fotocoagulación con láser sigue siendo el estándar de oro para el tratamiento de la ROP en estadios avanzados (Estadios 3 y 4). Este procedimiento ablativo reduce la producción de VEGF al destruir la retina periférica avascular, disminuyendo así la neovascularización anómala. La cirugía vítreo-retinal puede ser necesaria en casos severos con desprendimiento de retina (Estadio 4 y 5), aunque los resultados visuales suelen ser menos favorables en estos estadios [7].

Tabla 1. Estadios de ROP

Estadio de ROP	Descripción	Opciones de Tratamiento	Notas
Estadio 1	Leve anormalidad en la vasculatura retiniana	- Observación	- La mayoría de los casos se resuelven espontáneamente sin intervención [15]. - Exámenes oftalmológicos semanales o bisemanales.
Estadio 2	Moderada anormalidad en la vasculatura retiniana	- Observación	- Vigilancia continua es esencial para detectar progresión [15]. - Seguimiento similar al Estadio 1.
Estadio 3	Proliferación fibrovascular extraretiniana	- Fotocoagulación con láser - Inyecciones intravítreas de anti-VEGF (e.g., bevacizumab)	- Fotocoagulación con láser es el estándar de oro para la mayoría de los casos [17]. - Anti-VEGF se usa especialmente

			en ROP posterior agresiva [16]. - Seguimiento post-tratamiento necesario para monitorear efectos y progresión.
Estadio 4	Desprendimiento parcial de retina	- Fotocoagulación con láser - Inyecciones intravítreas de anti-VEGF - Cirugía vítreo-retinal	- La cirugía es necesaria si hay un desprendimiento significativo [17] - El pronóstico visual varía dependiendo del grado de desprendimiento.
Estadio 5	Desprendimiento total de retina	- Cirugía vítreo-retinal	- Los resultados visuales suelen ser menos favorables en este estadio [17].

			- La intervención quirúrgica es compleja y de pronóstico reservado.
--	--	--	---

Nota: Este cuadro resume las principales estrategias de manejo para la ROP, destacando las opciones de tratamiento más adecuadas según la severidad de la enfermedad.

Conclusión

La Retinopatía de la Prematuridad (ROP) es una enfermedad vasoproliferativa que puede tener consecuencias devastadoras para la visión de los neonatos prematuros si no se diagnostica y maneja adecuadamente. La detección temprana a través de cribados sistemáticos y la intervención oportuna son cruciales para prevenir la progresión de la ROP hacia estadios avanzados que podrían culminar en ceguera. Los avances en el entendimiento de la fisiopatología de la ROP, así como en las opciones terapéuticas disponibles, han mejorado significativamente los resultados visuales en estos pacientes.

El manejo de la ROP debe ser individualizado y basado en la severidad de la enfermedad, con opciones que van desde la observación en estadios iniciales hasta intervenciones más agresivas como la fotocoagulación con láser, las inyecciones intravítreas de anti-VEGF y la cirugía vítreo-retinal para los casos más severos. La implementación de nuevas tecnologías diagnósticas, como la tomografía de coherencia óptica (OCT), ha permitido una evaluación más detallada y precisa de la retina, facilitando la toma de decisiones clínicas más informadas.

Es esencial que el personal de salud que atiende a neonatos prematuros esté adecuadamente entrenado y actualizado en las mejores prácticas para el cribado y manejo de la ROP. La colaboración multidisciplinaria entre neonatólogos, oftalmólogos pediátricos y personal de enfermería especializado es fundamental para optimizar el cuidado de estos pacientes. Además, la investigación continua en este campo es vital para el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas y para mejorar la calidad de vida de los neonatos afectados por esta enfermedad. En última instancia, un enfoque

proactivo y basado en la evidencia es la clave para prevenir la ceguera infantil debido a la ROP y asegurar un futuro visual más prometedor para los neonatos prematuros.

Bibliografía

1. CANDA, ARDITYA., Arnila, Novitasari, Saubig. Characteristics of Premature Retinopathy Patients who underwent surgery at dr. Kariadi General Hospital Semarang. *Ophthalmologica Indonesiana*, (2024). doi: 10.35749/997v9e35
2. Erik, A., Souverein., Brent, A., Siegel., Lance, M., Siegel., Mark, W., Reid., Thomas, C, Lee., Sudha, Nallasamy. Initiation of retinopathy of prematurity screening examinations in extremely premature infants. *Journal of Aapos*, (2024). doi: 10.1016/j.jaapos.2024.103956
3. Prolima, G., Thacker., Michael, X., Repka. Retinopathy of Prematurity. (2023). doi: 10.1016/b978-0-323-69415-5.00062-x
4. António, Queirós., Gisela, Hauela., Paulo, Fernandes., J., Diaz-Rey. Review of treatments for retinopathy of the premature in Africa. *Acta ophthalmologica*, (2023). doi: 10.1111/aos.15924
5. A., I., Lopatin., V., V., Andreev., NA, Pasatetskaya., Maria, G., Sokolova., E., V., Lopatina. Analysis of the effect of intensive therapy of premature infants on the development of neonatal

- retinopathy. *Medicinskij alfavit*, (2023). doi: 10.33667/2078-5631-2023-26-35-40
6. Claudia, Ioana, Borțea., Ileana, Enatescu., Mirabela, Dima., Manuela, Pantea., Emil, Radu, Iacob., Catalina, Dumitru., A., Popescu., Florin, Stoica., Rodica, Heredea., Daniela, Iacob. A Prospective Analysis of the Retinopathy of Prematurity Correlated with the Inflammatory Status of the Extremely Premature and Very Premature Neonates. *Diagnostics*, (2023). doi: 10.3390/diagnostics13122105
7. Olha, Obolonska., L.I., Vakulenko., L.P., Badogina., O.I., Obolonskyi., I.A., Likhachova., Oleksandr, V., Kovryga. Risk factors for the development of retinopathy in premature infants. *CHILD'S HEALTH*, (2022). doi: 10.22141/2224-0551.17.3.2022.1509
8. Jeany, Q, Li., Ulrich, Kellner., Birgit, Lorenz., Andreas, Stahl., Tim, U., Krohne. [Retinopathy of Prematurity - Update on Classification, Screening, and Therapy].. *Klinische Monatsblätter Fur Augenheilkunde*, (2022). doi: 10.1055/a-1758-3020
9. Ibraheem, Awad., A., Afia., Abd, El-Sattar, Abdullah, El-Sayeh., Mahmoud, Ali., El, Sayed, Abo, Zied. Retinopathy of Prematurity, a Study of Prevalence and Risk Factors. *Al-Azhar International Medical Journal (Print)*, (2021). doi: 10.21608/aimj.2021.94188.1565
10. Bismilla, Mansuri., Dr, Shaista, Parween., D., S., Valinjkhar. Prophylactic Propranolol In Prevention of Retinopathy of

- Prematurity in Premature Neonates. *Journal of medical science and clinical research*, (2022). doi: 10.18535/jmscr/v10i10.23
11. Alejandra, Daruich., Dominique, Bremond-Gignac., Francine, Behar-Cohen., Elsa, Kermorvant. *Rétinopathie du prématuré : de la prévention au traitement. M S-medicine Sciences*, (2020). doi: 10.1051/MEDSCI/2020163
 12. Vivian, S., Hawn., R., Muhtadi., Pamela, D., Suman., Mariam, Susan, LaTuga., Graham, E., Quinn., Umar, Mian. Premature infants with gestational age less than 25 weeks require increased ophthalmology resources for retinopathy of prematurity.. *Journal of Aapos*, (2022). doi: 10.1016/j.jaapos.2022.09.007
 13. Ahmad, Al-Moujahed., Amee, D., Azad., Daniel, Vail., Cassie, A., Ludwig., Natalia, F., Callaway., Darius, M., Moshfeghi. Retinopathy of prematurity and neurodevelopmental outcomes in premature infants. *Eye*, (2021). doi: 10.1038/S41433-020-0941-X
 14. Huban, Atilla., Ferhad, Özer., Pınar, Bingöl, Kızıltunç., Figen, Şermet. Our Long-Term Results in Patients with Laser Photocoagulation in Premature Retinopathy: Retrospective Cross-Sectional Study. *Türkiye Klinikleri Journal of Ophthalmology*, (2022). doi: 10.5336/opthal.2022-91929
 15. Xiao, Xuan, Xu., Yajun, Wu., Hong, Yun, Wu., Yu, Xiang, Hu., Yi, Cheng., Li, Yan., Jie, Rao., Na, Wu., Xiao, Rong, Wu. Advances in Retinopathy of Prematurity. *Acta Academiae*

Medicinae Sinicae, (2019). doi:
10.3881/J.ISSN.1000-503X.10868

16. Hassan, Boskabadi., Majid, Abrishami., Nasser, Shoeibi., Zahra, Sanei., Ali, Moradi., Maryam, Zakerihamidi. Comparison of Vitamin D Levels in Premature Infants with and without Retinopathy of Prematurity.. Archives of Iranian Medicine, (2022). doi: 10.34172/aim.2022.36
17. Natalya, Vyacheslavovna, Fomina., Elvira, I., Saidasheva., É., V., Boïko., E.G., Goravskaya. Role of visual illusions in the assessment of digital color images of aggressive posterior retinopathy of premature. Rossijskaâ pediatričeskaâ oftal'mologiâ, (2022). doi: 10.17816/rpoj99625

Degeneración Macular Relacionada con la Edad

Walter Geovanny Villavicencio Mendoza

Médico General por la Uleam

Máster en Gerencia de Salud

Médico General en Funciones Hospitalarias

Introducción

La Degeneración Macular Relacionada con la Edad (DMAE) es una patología ocular crónica y progresiva que afecta la mácula, la región central de la retina responsable de la visión fina y detallada. Esta enfermedad constituye una de las principales causas de ceguera en los adultos mayores a nivel mundial. Existen dos formas principales de DMAE: la seca (atrófica) y la húmeda (neovascular). La forma seca es la más común, representando aproximadamente el 85-90% de los casos. Se caracteriza por la presencia de drusas y atrofia geográfica de la mácula. La forma húmeda, aunque menos frecuente, es responsable del 90% de la pérdida visual severa asociada a la DMAE y se caracteriza por la formación de neovasos coroidales que pueden sangrar y formar cicatrices [1].

El impacto de la DMAE en la calidad de vida de los pacientes es significativo. La pérdida de la visión central dificulta actividades cotidianas como leer, conducir y reconocer rostros, lo que puede llevar a un aumento en la dependencia de los pacientes y afectar su salud mental. La prevalencia de la DMAE aumenta con la edad,

afectando a más del 10% de las personas mayores de 75 años. Dada la tendencia demográfica hacia un envejecimiento de la población, se espera que la carga de esta enfermedad aumente en las próximas décadas [2].

El desarrollo de tratamientos eficaces para la DMAE es un área de investigación activa. A lo largo de los últimos años, ha habido avances significativos en la comprensión de los mecanismos patogénicos de la enfermedad y en el desarrollo de terapias innovadoras. Estos avances han permitido no solo mejorar la visión de los pacientes afectados sino también ralentizar la progresión de la enfermedad y, en algunos casos, prevenir la ceguera [3].

Factores de Riesgo

Los factores de riesgo para el desarrollo de DMAE incluyen la edad avanzada, antecedentes familiares de la enfermedad, tabaquismo, hipertensión arterial, obesidad y exposición prolongada a la luz ultravioleta. La edad es el factor de riesgo más significativo, con una incidencia que aumenta drásticamente en personas mayores de 60 años.

Los estudios genéticos han identificado variantes en genes como CFH y ARMS2 que están asociadas con un mayor riesgo de desarrollar DMAE. Estos hallazgos subrayan la importancia de la predisposición genética en la patogénesis de la enfermedad [4].

El tabaquismo es otro factor de riesgo importante y modificable. Los fumadores tienen un riesgo dos veces mayor de desarrollar DMAE en comparación con los no fumadores. El mecanismo exacto por el cual el tabaquismo contribuye a la DMAE no está completamente comprendido, pero se cree que el estrés oxidativo y la inflamación juegan roles cruciales. La hipertensión arterial y la obesidad también se han asociado con un mayor riesgo de DMAE, posiblemente debido a su impacto en la microcirculación retiniana y el metabolismo de los lípidos [5].

La exposición prolongada a la luz ultravioleta también se ha relacionado con un mayor riesgo de DMAE. Se recomienda el uso de protección ocular, como gafas de sol, para reducir este riesgo. Además, una dieta rica en antioxidantes y ácidos grasos omega-3 ha demostrado tener un efecto protector contra el desarrollo de DMAE.

Los suplementos nutricionales que contienen vitaminas C y E, zinc y luteína se utilizan comúnmente para retrasar la progresión de la enfermedad en pacientes con DMAE temprana o intermedia [6].

Diagnóstico

El diagnóstico de DMAE se basa en la evaluación clínica mediante oftalmoscopia y pruebas de imagen, como la tomografía de coherencia óptica (OCT) y la angiografía con fluoresceína. La OCT permite la visualización detallada de las capas retinianas y la identificación de drusas, que son depósitos extracelulares característicos de la DMAE seca. La presencia de drusas blandas y el engrosamiento del epitelio pigmentario de la retina son indicativos de DMAE intermedia o avanzada [7].

La angiografía con fluoresceína es particularmente útil en la detección de la DMAE húmeda. Esta técnica permite visualizar la circulación sanguínea en la retina y la coroides, identificando la presencia de neovascularización coroidea. La angiografía con verde de indocianina puede complementar la fluoresceína en casos donde la neovascularización es difícil de detectar.

Estos estudios de imagen no solo son esenciales para el diagnóstico inicial sino también para el monitoreo de la progresión de la enfermedad y la respuesta al tratamiento [8].

Recientemente, se han desarrollado biomarcadores avanzados y técnicas de imagen, como la OCT-angiografía, que permiten una evaluación más detallada de la microvasculatura retiniana sin necesidad de inyecciones de contraste. Estas innovaciones están mejorando la capacidad de los clínicos para detectar cambios tempranos en la DMAE y ajustar los tratamientos de manera más precisa. Además, la inteligencia artificial está empezando a jugar un papel en el análisis automatizado de las imágenes de OCT, facilitando un diagnóstico más rápido y preciso [9].

Tratamientos

El tratamiento de la DMAE depende de la forma de la enfermedad. Para la DMAE seca, no existe una cura definitiva, pero los suplementos nutricionales mencionados anteriormente pueden ralentizar la progresión de la enfermedad. La investigación actual se

centra en terapias basadas en células madre y medicamentos que puedan proteger o regenerar las células del epitelio pigmentario de la retina [10].

Para la DMAE húmeda, las inyecciones intravítreas de inhibidores del factor de crecimiento endotelial vascular (anti-VEGF) han revolucionado el tratamiento. Medicamentos como ranibizumab, aflibercept y bevacizumab han demostrado ser altamente efectivos para reducir la neovascularización y mejorar la agudeza visual en muchos pacientes. Sin embargo, el tratamiento requiere inyecciones frecuentes y seguimiento regular, lo que puede ser un desafío para los pacientes y los sistemas de salud [11].

Además de los anti-VEGF, se están investigando nuevas terapias, incluyendo medicamentos que inhiben diferentes vías de la angiogénesis y la inflamación. Los estudios sobre la terapia génica también están en marcha, con el objetivo de proporcionar una solución a largo plazo mediante la modificación de la expresión genética en las células retinianas.

Tabla 1. Tratamientos para la Degeneración Macular Relacionada con la Edad (DMAE)

Tratamiento	Forma de DMAE	Mecanismo de Acción	Frecuencia de Administración	Eficacia	Consideraciones
Suplementos Nutricionales (AREDS)	Seca	Antioxidantes y zinc para retrasar la progresión de la enfermedad	Diaria	Reduce la progresión a DMAE avanzada en ~25%	Eficaz en DMAE temprana e intermedia; no efectivo en DMAE avanzada
Ranibizumab (Lucentis)	Húmeda	Inhibidor de VEGF que reduce la neovascularización y la fuga vascular	Mensual o bimensual	Mejora la agudeza visual en un 30-40%	Requiere inyecciones intravítreas frecuentes
Bevacizumab	Húmeda	Inhibidor de VEGF	Mensual	Similar eficacia	Costo más bajo;

(Avastin)		utilizado off-label para reducir neovascularización		Ranibizumab	similar eficacia, pero uso off-label
Aflibercept (Eylea)	Húmeda	Inhibidor de VEGF con mayor afinidad y duración de acción	Cada 8 semanas tras 3 dosis mensuales iniciales	Mejora y estabiliza la visión en muchos pacientes	Menor frecuencia de administración; inyecciones intravítreas
Fotocoagulación Láser	Húmeda	Destruye los vasos sanguíneos anormales	Sesiones individuales según necesidad	Reduce la fuga vascular en etapas tempranas de DMAE húmeda	No recomendable para neovascularización subfoveal; puede causar cicatrices
Terapia Fotodinámica	Húmeda	Activación de un	Cada 3 meses	Estabiliza la	Menos eficaz

ámica (Verteporfin)		fármaco fotosensibilizante para cerrar vasos anormales	según necesidad	visión en algunos pacientes	que anti-VEGF; se usa en combinación con otros tratamientos
Terapia con Células Madre	Seca	Regeneración de células del epitelio pigmentario de la retina	Experimental; frecuencia no establecida	En estudios clínicos; potencial para mejorar visión en DMAE seca avanzada	Aún en fases experimentales; acceso limitado
Terapia Génica	Húmeda	Modificación genética para inhibir factores proangiogénicos	Experimental; frecuencia no establecida	Prometedor en estudios preclínicos y clínicos iniciales	En investigación; no disponible clínicamente

Nota: Estos avances prometen mejorar aún más los resultados visuales y la calidad de vida de los pacientes con DMAE [12].

Conclusión

La Degeneración Macular Relacionada con la Edad (DMAE) sigue siendo un desafío significativo para la salud pública debido a su prevalencia creciente y su impacto debilitante en la calidad de vida de los pacientes. A medida que la población envejece, la carga de esta enfermedad aumentará, lo que subraya la necesidad de enfoques de prevención y tratamiento más efectivos. Aunque la DMAE seca y húmeda presentan desafíos distintos, los avances recientes en el diagnóstico y las terapias han mejorado significativamente las perspectivas para los pacientes.

Los avances en la genética y la biología molecular han permitido una comprensión más profunda de los factores de riesgo y los mecanismos patogénicos de la DMAE. Esto ha llevado al desarrollo de terapias innovadoras, como los inhibidores del factor de crecimiento endotelial vascular (anti-VEGF) para la DMAE húmeda, que han revolucionado el tratamiento y han proporcionado esperanza a muchos pacientes. Además, las investigaciones en curso sobre terapias basadas en células madre y terapias génicas prometen abrir nuevas

vías para el manejo de la DMAE seca, que actualmente carece de tratamientos efectivos.

Es crucial continuar con la investigación y el desarrollo de nuevas tecnologías para mejorar la detección temprana y personalizar las estrategias de tratamiento. La implementación de enfoques multidisciplinarios y la educación continua para los pacientes sobre la importancia de los factores de riesgo modificables, como el tabaquismo y la dieta, también jugarán un papel vital en la reducción de la incidencia y la progresión de la DMAE. En última instancia, la combinación de prevención, diagnóstico precoz e innovaciones terapéuticas avanzadas será esencial para abordar este creciente problema de salud pública y mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados por la DMAE.

Bibliografía

1. Christos, Papaioannou. Advancements in the treatment of age-related macular degeneration: a comprehensive review.. Postgraduate Medical Journal, (2024). doi: 10.1093/postmj/qgae016
2. Hanieh, Khalili., Hamid, Heidari, Kashkoli., Sama, Pirkalkhoran., Wiktorina, Roksana, Grabowska. Advanced

- Therapy Medicinal Products for Age-Related Macular Degeneration; Scaffold Fabrication and Delivery Methods. Pharmaceuticals, (2023). doi: 10.3390/ph16040620
3. Ruth, M., Galindo-Camacho., Cristina, Blanco-Llamero., Raquel, Da, Ana., Mayra, A., Fuertes., Francisco, J., Señoráns., Amélia, M., Silva., Maria, L., Garcia., Eliana, B., Souto. Therapeutic Approaches for Age-Related Macular Degeneration. International Journal of Molecular Sciences, (2022). doi: 10.3390/ijms231911769
 4. Himanshu, Paliwal., Bhupendra, G., Prajapati., Teerapol, Srichana., Sudarshan, Singh., Ravish, J., Patel. Novel Approaches in the Drug Development and Delivery Systems for Age-Related Macular Degeneration. Reproductive and developmental Biology, (2023). doi: 10.3390/life13020568
 5. Reem, H, ElSheikh., Muhammad, Zain, Chauhan., Ahmed, Sallam. Current and Novel Therapeutic Approaches for Treatment of Neovascular Age-Related Macular Degeneration. Biomolecules, (2022). doi: 10.3390/biom12111629
 6. Marie, Fabre., Lou, Mateo., Diana, Lamaa., Stéphanie, Baillif., Gilles, Pagès., Luc, Demange., Cyril, Ronco., Rachid, Benhida. Recent Advances in Age-Related Macular Degeneration Therapies. Molecules, (2022). doi: 10.3390/molecules27165089
 7. Bo, Yang., Ge, Li., Jiaxin, Liu., Xiangyu, Li., Shixin, Zhang., Fengying, Sun., Wenhua, Liu. Nanotechnology for

- Age-Related Macular Degeneration. Pharmaceutics, (2021). doi: 10.3390/PHARMACEUTICS13122035
8. Mariacristina, Parravano., Eliana, Costanzo., Giulia, Scondotto., Gianluca, Trifirò., Gianluca, Trifirò., Gianni, Virgili., Gianni, Virgili. Anti-VEGF and Other Novel Therapies for Neovascular Age-Related Macular Degeneration: An Update. BioDrugs, (2021). doi: 10.1007/S40259-021-00499-2
 9. Peter, Bracha., Nicholas, Moore., Thomas, A., Ciulla. Induced pluripotent stem cell-based therapy for age-related macular degeneration.. Expert Opinion on Biological Therapy, (2017). doi: 10.1080/14712598.2017.1346079
 10. Ok, Ran, Shin., Yeong, Hoon, Kim. Age-related macular degeneration (AMD): Current concepts in pathogenesis and prospects for treatment. Tissue Engineering and Regenerative Medicine, (2013). doi: 10.1007/S13770-012-0374-0
 11. Jonathan, B., Lin., Yusuke, Murakami., Joan, W., Miller., Demetrios, G., Vavvas. Neuroprotection for Age-Related Macular Degeneration. Ophthalmology science, (2022). doi: 10.1016/j.xops.2022.100192
 12. Robert, B., Bhisitkul., Tina, Rutar. Expanding treatment options in age-related macular degeneration.. International Ophthalmology Clinics, (2005). doi: 10.1097/01.IIO.0000212143.15794.79