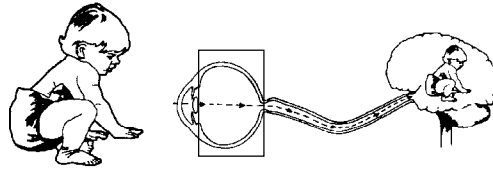


## ENFERMEDADES DE LA RETINA



### DEFINICIÓN

**La Retina** es la capa más interna del ojo, y contiene las células nerviosas sensibles a la luz y las fibras que se conectan con el cerebro a través del nervio óptico. La retina está fijada en su lugar a través de la presión de un gel (cuerpo vítreo) dentro del ojo.

**Nota:** La Retinopatía por Nacimiento Prematuro y el Albinismo, dos de las enfermedades más comunes de la retina, son tratadas en hojas de información individuales.

**Para entender como algunas enfermedades de la retina son heredadas, es importante ser consciente de lo siguiente:**

### Patrones de Herencia

1. Autosomal Dominante: se hereda de un padre afectado\*, hay un 50% de posibilidades de ser afectado en cada embarazo.
2. Autosomal Recesivo: se hereda de ambos padres no afectados, hay un 25% de posibilidades de ser afectado en cada embarazo.
3. Cromosoma X recesivo: se hereda de la madre no afectada, hay un 50% de posibilidades de ser afectado en cada embarazo. Generalmente, solo los varones son afectados.

\*afectado: cuando la palabra se aplica en genética, significa que el individuo tiene el desorden clínico.

### DIAGNÓSTICO

Un ERG (electroretinograma) puede ser usado para diagnosticar algunas enfermedades de la retina. Los exámenes incluyen medidas objetivas de las respuestas de la retina a un estímulo de luz bajo circunstancias de iluminación apropiadamente controladas. En la mayoría de los casos, las pruebas se realizan bajo condiciones de iluminación normal al igual que en la oscuridad. Para llevar a cabo una prueba ERG, normalmente con un niño pequeño, se deben usar sedantes. Las pupilas de los ojos serán dilatadas y los párpados se mantendrán abiertos. Se pondrán lentes de contacto en los ojos para aplicar el estímulo del "flash." Con una cinta se fijarán los electrodos grabadores al cuero cabelludo. La prueba requiere de dos horas para completarse. El ERG proporciona información para obtener un diagnóstico apropiado. No proporciona medidas que necesariamente predeterminan la función visual. Cuando se realizan en un niño pequeño, los resultados de esta prueba pueden ser inconclusos, y será necesario repetirlos cuando el niño sea mayor.

## CARACTERÍSTICAS

**Las siguientes enfermedades de la retina se encuentran en dos categorías principales:**

1. **Retina de Apariencia Normal (Enfermedades No Progresivas)** – estas condiciones tienen características que incluyen: disminución bilateral de la visión; movimientos de los ojos involuntarios, rítmicos y sin propósito (nistagmo); y un examen clínico aparentemente normal. Sin embargo, un ERG anormal puede establecer el diagnóstico apropiado.

**Amaurosis Congénita de Leber (LCA también conocida como Distrofia de los Conos o Bastoncillos)** – un grupo de desordenes que ocasionan poca o ninguna visión, movimientos lentos que se parecen al nistagmo, medida anormal de hiperopía (3 dioptrías o más), y un ERG extinguido (plano). A la mayoría de los niños no se les encuentran otras condiciones asociadas. Sin embargo, en algunos se encontrará que tienen desordenes en los riñones, cerebro o corazón, por ejemplo: el Síndrome Senior-Loken o Síndrome de Joubert.

**Distrofias de los Conos** – generalmente se presentan con pérdida de la visión de ligera a moderada, fotofobia, nistagmo de pequeña amplitud y una incapacidad variable en la visión de colores.

**Acromatopsia** – el desorden del cono más común, se presenta en la infancia con una función visual reducida, ceguera al color, sensibilidad a la luz (fotofobia) y un movimiento tembloroso y rápido del ojo (nistagmo). Los lentes oscuros mejoran la función visual. Esta es una condición autosomal recesiva sin anomalías asociadas.

**Ceguera Nocturna Congénita Fija** – una distrofia de los bastoncillos que ocurre solo a los varones, presenta ceguera nocturna, nistagmo, función visual disminuida y miopía. Este es un factor recesivo, hereditario relacionado con el cromosoma X sin anomalías asociadas.

### 2. Retina de Apariencia Anormal

**Estas condiciones se encuentran en tres categorías:**

- a. **Anormalidades Estructurales Congénitas y Adquiridas**
- b. **Desprendimiento o Hemorragia Traumática de la Retina**
- c. **Infecciones**

#### a. Anormalidades Estructurales Congénitas y Adquiridas

Los niños con anomalías estructurales de la retina presentan una amplia variedad de síndromes y condiciones.

**Colobomas** – ausencia congénita del tejido de la retina (fisura) causada por una falla del desarrollo normal en la sexta semana de embarazo. La función visual depende del tamaño y ubicación de la fisura.

**Displasia Vitreoretinal (enfermedad de Norrie)** – desorganización congénita de la estructura normal del cuerpo vítreo y la retina, lo que generalmente causa ceguera. Este es un factor recesivo de displasia vitreoretinal, está relacionado con el cromosoma X y asociado con retardo mental y sordera.

**Síndrome de Stickler** – desorden autosomal dominante, que generalmente tiene como resultado cataratas, desprendimiento de la retina y glaucoma. Estos niños tienen un alto grado de miopía que generalmente no es progresiva. Es importante vigilar al niño con el Síndrome de Stickler, ya que un tratamiento temprano de las complicaciones oculares puede evitar la ceguera.

**Retinitis Pigmentosa (RP – una distrofia de los conos y bastoncillos)** una degeneración hereditaria y progresiva, y un deterioro (atrofia) de las células de la retina sensibles a la luz (conos y bastoncillos). Tiene diferentes ritmos de progresión y severidad, y diferentes modos de herencia. RP empieza con la disfunción de solamente los bastoncillos, pero con el avance de la enfermedad los conos también se afectan. En los niños pequeños RP no se presenta con la pérdida de la visión de color, ni afecta a la agudeza visual, pero las personas que cuidan a los niños frecuentemente notan que estos muestran reducción en la visión periférica y ceguera nocturna. RP afecta a aproximadamente 1 de 4000 personas. Algunas veces la sordera está relacionada con RP, generalmente se presenta en personas de edad avanzada.

**Retinoblastoma:** un tumor maligno dentro del ojo, usualmente se presenta antes de los 5 años con un ojo cruzado (estrabismo monocular), o una mancha blanca o una reflexión anormal en la pupila. El cáncer del ojo es un diagnóstico muy impactante, y los padres deben de actuar rápidamente. Los padres necesitan pláticas repetitivas y detalladas, y muestras de compasión, al igual que servicios de apoyo, especialmente durante las fases activas del tratamiento. La Retinoblastoma puede ser hereditaria o no hereditaria, afectando uno o ambos ojos (unilateral o bilateral). Si se detecta la Retinoblastoma a tiempo, tiene uno de los porcentajes más altos de sobrevivencia comparado con cualquier tumor maligno. El diagnóstico puede ser determinado a través de ultra sonido, TAC (Tomografía Axial Computarizada), IRM (Imágenes por Resonancia Magnética), aspiración de la medula del hueso y punción lumbar. Las opciones de tratamiento pueden incluir radioterapia, crioterapia, terapia de láser, quimioterapia y cirugía para la extirpación del ojo (enucleación). En todos los caso es aconsejable el seguimiento a largo plazo.

**b. Desprendimiento de la Retina por Trauma/Hemorragia:** cuando la retina no recibe el flujo normal de sangre, no puede mantener sus funciones y actividades normales.

**“Shaken Baby Syndrome” (Síndrome del Bebé Zarandeado) (SBS):** cuando un niño es meneado violentamente, el desprendimiento de la retina puede ocurrir como resultado de una lesión traumática directa o como una complicación secundaria de una hemorragia intraocular. El impedimento visual puede ser debido al desprendimiento de la retina, atrofia óptica o daño a los conductos visuales del cerebro.

**Lesión Cerebral:** Es una lesión destructiva semejante a las que comúnmente ocurren en accidentes automovilísticos.

### c. Infecciones

**Toxoplasmosis:** una infección del ojo que ocurre como resultado del contacto de la madre (durante el embarazo) con un parásito que está presente en el excremento de los gatos, también el cerebro puede ser afectado.

**Toxocariasis:** una inflamación intraocular aguda provocada por un parásito que se encuentra en el excremento de los perros. El parásito provoca cataratas, inflamación en el cuerpo vitreo y los tejidos próximos (vitritis).

**Herpes:** una infección viral transmitida a través de la sangre durante el embarazo o el parto que puede ocasionar una destrucción devastadora (necrosis) de la retina y cerebro.

**Citomegalovirus (CMV):** una infección viral transmitida durante el embarazo que puede causar daño a la retina, hígado y cerebro.

## MITOS

De acuerdo con las investigaciones actuales, las siguientes de claraciones **NO SON CIERTAS**:

- Las personas que son daltónicas (no diferencian bien los colores) tienen una agudeza visual normal.
- Hacerle caballito a un bebe en la rodilla, correr con el bebé en la mochila o caerse de una cama pueden causar “Shaken Baby Syndrome” (Síndrome del Bebé Zarandeado).
- Todos los niños que tienen Amaurosis Congénita Leber tiene retraso mental.

## PRESIONARSE Y PICARSE LOS OJOS

Presionarse, pegarse y restregarse los ojos son términos que muchas veces se agrupan juntos y se usan incorrectamente. Presionarse los ojos es un resultado clínico importante que ocurre solamente en los niños con desordenes bilaterales, severos y congénitos de la retina. Es posible que los niños se presionen los ojos cuando están aburridos o ansiosos, y también durante diferentes actividades tales como escuchar música o viajar en un coche. Presionarse los ojos no es provocado por frustraciones, no es doloroso y tiende a ser prolongado. (Jan, et. al. 1994). Darle actividades que mantengan las manos del niño ocupadas puede disminuir la tendencia de presionarse los ojos. También, les puede ayudar hablar sobre estrategias con las familias con niños más grandes que tienen desordenes de la retina. Cuando un niño es más grande, se pueden usar indicaciones verbales y táctiles, las cuales sirven temporalmente para indicarle que no debe de hacerlo. No se considera que presionarse los ojos es un comportamiento que se auto perjudique, lo que es diferente de picarse los ojos. Presionarse los ojos se manifiesta como resultado de una pérdida de visión por problemas con la retina. Picarse los ojos no lo hacen únicamente las personas con impedimento visual, y puede provocar una pérdida de visión.

## ADAPTACIONES Y ESTRATEGIAS DE ENSEÑANZA

- Es importante que los padres del niño, maestro, maestro especialista de recursos para la visión, oftalmólogo y optometrista trabajen en equipo. Tal equipo debe considerar la posición, ubicación, iluminación, brillo, características de juguetes y de materiales, y el desarrollo socio emocional de cada niño cuando hacen recomendaciones para un programa.
- Es crucial una evaluación temprana y continua de la visión del niño. De acuerdo con la madurez del niño en el sistema educativo, enfrentará mayores demandas en su visión y un tamaño de la letra más chico, y posiblemente le beneficien lupas apropiadas, telescopios o materiales con letra impresa grande.
- Al niño con distrofia de los conos y bastoncillos, o una hipersensibilidad a la luz, le puede beneficiar el uso de lentes oscuros. La opción del color puede variar de acuerdo con el diagnóstico del niño y su preferencia personal, las gorras y viseras también pueden ser de una gran ayuda. Frecuentemente se requiere de un período de experimentación antes de elegir la solución que mejor satisfaga las necesidades del niño.

- Es importante tener conocimiento de la variabilidad de la luz, y como influye en la función visual del niño. Prepare al niño, déle tiempo y tranquilícelo cuando se mueve de un lugar con un tipo de iluminación a otro lugar con otro tipo. Proporciónale oportunidades para jugar al aire libre a la hora en que la luz es más suave y más indirecta, tal como temprano por la mañana, ya entrada la tarde, o en áreas con sombra. Cuando el ambiente le hace difícil ver, un niño debe aprender a recurrir a los otros sentidos. El brillo fuerte de la nieve, arena, agua, pavimento o de un área con luz moteada donde hay sol y sombra en constante cambio, puede reducir el mundo visual del niño.
- Es importante reconocer que la función visual del niño varía cada día. El esfuerzo y energía adicional que un niño usa para procesar información visual puede causar fatiga, irritabilidad o actitudes de frustración, entonces es importante ofrecerle diferentes actividades para que tenga descansos.
- Para el niño que no tiene visión de colores (la capacidad de diferenciar entre colores) es importante usar lenguaje que describa texturas, formas, y patrones, use palabras como ligero, mediano y oscuro para describir los tonos de los colores.
- Anime al niño más grande a describir objetos en sus propias palabras.
- Permita que el niño use posiciones de los ojos y cabeza que sean cómodas y funcionen mejor para él. Generalmente, los niños que tienen nistagmo necesitan una posición de los ojos y/o cabeza que les permita parar o disminuir el nistagmo (punto nulo). Se debe dejar que el niño ponga los juguetes y objetos tan cerca como quiera, o moverse a la posición más cómoda para verlos.
- Proporcione buena luz indirecta, o establezca la procedencia de la luz atrás del niño, nunca acomode al niño directamente en frente de la luz. Además, los padres y maestros siempre deben ubicarse de tal manera que el niño no tenga que ver directamente hacia la luz para ponerles atención. Para reducir el brillo en las superficies que se usan para trabajar o jugar, use una tela negra, o un material sin brillo abajo de los objetos o juguetes que está usando. Las siguientes características hacen una diferencia significativa en la habilidad del niño para ver materiales impresos:
  - Buen contraste
  - Fondos sin distracciones
  - Dibujos bien definidos
  - Letras grandes
- Para compensar las indicaciones no verbales que el niño pierda, tal como una expresión facial, un saludo o despedida con la mano, etc., se debe describir o mostrar los gestos al niño.
- Para compensar la falta de percepción de profundidad, proporciónale al niño oportunidades repetidas para explorar y moverse en diferentes ambientes y condiciones de luz.
- Con la participación del niño, las conversaciones abiertas y positivas en el hogar y en la escuela sobre impedimentos visuales pueden ayudarle a aceptar sus limitaciones de visión, y ayudarle a abogar por si mismo.
- Para evitar lesiones, se recomienda que todos los niños con baja visión usen lentes protectores.
- Los niños que necesitan muchos tratamientos médicos deben tener la oportunidad de reactualizar sus experiencias a través del juego.

- Hasta un niño muy pequeño puede beneficiarse de información sobre los procedimientos médicos, por ejemplo, identificar la secuencia de los eventos en el consultorio del doctor puede reducir la ansiedad del niño y explicaciones honestas sobre cada procedimiento proporcionan tranquilidad y confianza al niño.

## GLOSARIO

1. **Conos:** células de la retina sensibles a la luz que procesan la visión central, la de día y la de colores (fotópico).
2. **Congénito:** existe desde el nacimiento.
3. **Crioterapia:** un tratamiento que congela la parte anormal de la retina.
4. **Dioptría:** unidad de medida de refracción de un lente (desvía los rayos de luz).
5. **Distrofia:** cambios progresivos que pueden ser resultado de una nutrición deficiente de un órgano o tejido.
6. **Intraocular:** dentro del ojo, incluye la cámara anterior, iris, lentes, cuerpo vítreo y retina.
7. **Lumbar:** relacionado con la parte inferior de la espalda y de los costados entre las costillas y la pelvis.
8. **Bastoncillos:** células de la retina sensibles a la luz que procesan movimiento y visión nocturna (escotópico).

## FUENTES DE INFORMACIÓN

Achromatopsia Network (*Red de Acromatopsia*), P.O. Box 214 Berkeley, CA 94701-0214; FAX (510) 540-4767;  
e-mail: <mailto:Editor@achromat.org>

Jan, JE, Freeman, RD, et al.: Eye Pressing by Visually Impaired Children (*Presionar los Ojos – Niños con Impedimento Visual*). *Developmental Medicine and Child Neurology* 25: 755-762, 1983

Jan, JE, Good, Wm., et. al: Eye Poking, (*Picar los Ojos*). *Developmental Medicine and Child Neurology* 36: 321-325, 1994

Lambert, S., Taylor, D.: The Infant with Nystagmus, Normal Appearing Fundi, but an Abnormal ERG (*El Bebé con Nistagmo, Fundi Aparentemente Normal, pero un ERG Anormal*). *Survey of Ophthalmology* 34: 173-175, 1989

National Association of Parents of the Visually Impaired (*Asociación Nacional para Padres de Personas con Impedimento Visual*), [NAPVI], P.O. Box 317, Watertown, MA 02272-0317. (800) 562-6265

Retinoblastoma Support News, The Institute for Families with Blind Children (*Avisos de Apoyo para Personas con Retinoblastoma, el Instituto para Familias con Hijos Ciegos*), P.O. Box 54700, Mail St.P.O. Box 54700, Mail Stop 111, Los Angeles, CA 90054-0700. (213)669-4649

Taylor, D., Hoyt, C.: 1997, *Practical Paediatric Ophthalmology (Oftalmología Pediátrica Práctica)*, Blackwell Science, Inc. Cambridge, MA

## **RECONOCIMIENTOS**

*Coordinadora del Proyecto:* Julie Bernas-Pierce  
Dr. Craig Hoyt, Nancy Akeson, Gail Calvello, Catherine Wilson,  
Kathryn Neale Manalo, Susana Saeidnia,

Las Hojas de Información del Diagnóstico Visual Infantil fueron patrocinadas con fondos proporcionados por The Blind Childrens Center, con el apoyo del Hilton/Perkins Program y con una donación de Conrad Hilton Foundation de Reno, Nevada.

ESTRICTAMENTE PROHIBIDA SU REPRODUCCIÓN POR MOTIVOS DE VENTA  
(enero de 1998 BBF)

---



### **BLIND BABIES FOUNDATION**

1814 Franklin Street, 11<sup>th</sup> Floor  
Oakland, CA 94612 (510) 446-2229  
[www.blindbabies.org](http://www.blindbabies.org)