

Perspectivas actuales de los trastornos oculomotores en el albinismo

VII Jornadas de
Albinismo
Huelva 2013

HOSPITAL VIRGEN MACARENA
SECCIÓN OFTALMOLOGÍA PEDIÁTRICA
Y ESTRABISMO

Dr. Francisco Javier Torres

Dr. Ignacio Montero de Espinosa

Jefe de Servicio: Dra. Beatriz Ponte Zuñiga



hospital universitario
VIRGEN MACARENA Y ÁREA

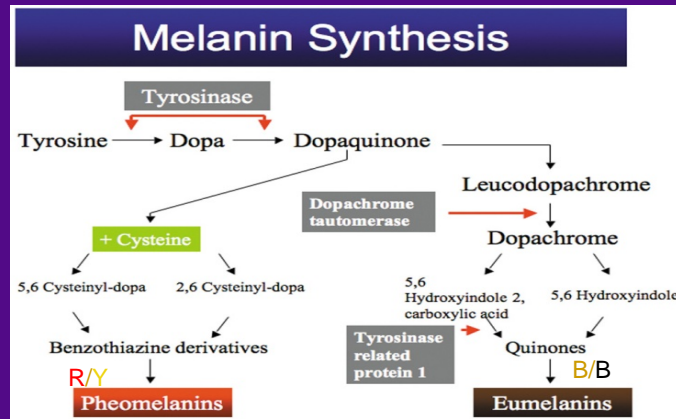


Introducción

- El albinismo es un grupo heterogéneo de enfermedades genéticas caracterizadas por una alteración en la biosíntesis de la melanina.
- Prevalencia 1/20.000 habitantes en todo el mundo.

VII Jornadas de
Albinismo Huelva 2013

La formación de melanina



VII Jornadas de
Albinismo Huelva 2013

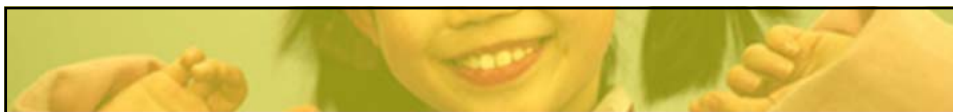
3

¿Porqué es importante la melanina?

- La **melanina** es un pigmento que se halla en la mayor parte de los seres vivos.
- En los animales el pigmento se deriva del aminoácido tirosina. La forma más común de melanina es la **eumelanina**.

VII Jornadas de
Albinismo Huelva 2013

4



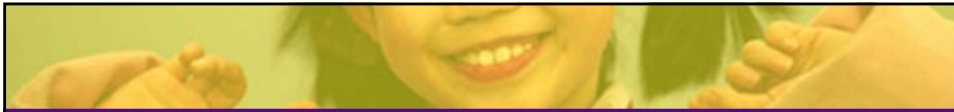
¿Porqué es importante la melanina?

- La estructura molecular y las funciones de la melanina está en constante estudio.
- En los humanos la melanina se encuentra en la piel, el pelo, en el epitelio pigmentado de la retina, la médula espinal la glándula suprarrenal; en la *estría vascularis* del oído interno y en ciertas zonas profundas del núcleo del cerebro, como el locus coeruleus y la substantia nigra.



¿Porqué es importante la melanina?

- La melanina es el principal agente protector para numerosas formas de vida en contra de la radiación ultravioleta.
- La función de la neuromelanina en el cerebro sigue siendo desconocida. Su ausencia se asocia a alteraciones degenerativas con el Parkinson.
- La melanina tiene influencia en la actividad neuronal y media la conducción de radiación, luz, calor y energía cinética. Así pues, tiene un gran interés en la investigación y desarrollo biotecnológico.



Su función en el ojo

- Bloquea la absorción de luz a través de la esclera.
- Disipa la energía radiante a través de calor.
- Bloquea metabolitos fotosensibilizantes en la retina.
- EN CONSECUENCIA:
 - Actúa como antioxidante protegiendo las células del EPR.
 - Las células del EPR tienen una función fundamental en el mantenimiento de los fotorreceptores, en la respuesta inmunitaria local y es un inhibidor de los factores inflamatorios.
 - Mejora la imagen recibida en la retina.
 - Es la fuente aislada más importante de calor en la fotocoagulación térmica.

VII Jornadas de
Albinismo Huelva 2013

7



EL MECANISMO DE LA ENFERMEDAD

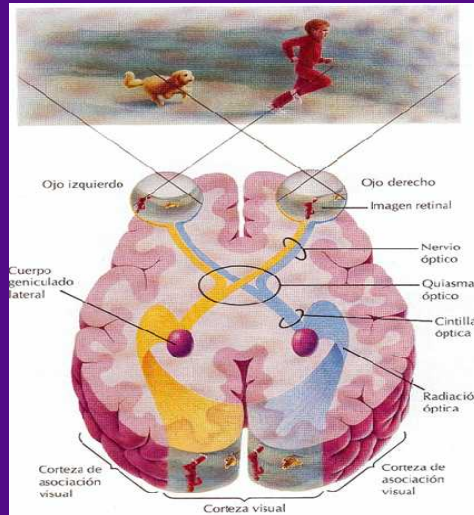
- Ausencia total o parcial de la enzima tirosinasa da lugar a la ausencia total o parcial de melanina.
- Ésta enzima se forma por un fragmento del DNA celular (gen) que se localiza en el cromosoma 11q14-21 .
- La mutación del gen da lugar al déficit de tirosinasa.

VII Jornadas de
Albinismo Huelva 2013

8

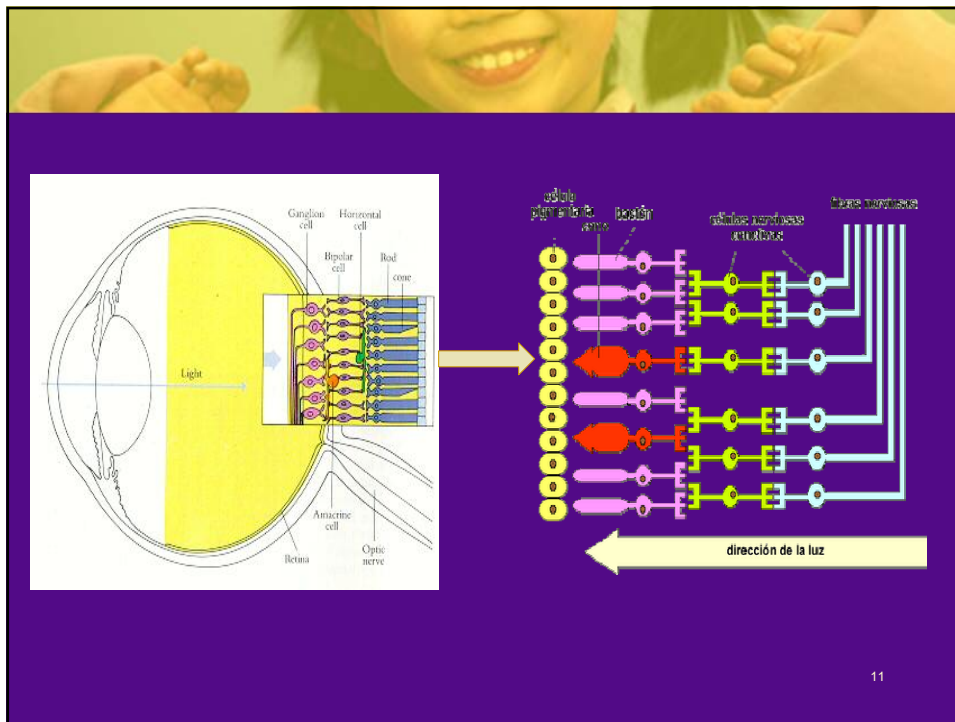
EL MECANISMO DE LA ENFERMEDAD

La tirosinasa y la melanina influyen en el desarrollo embrionario de la retina y la vía visual (no se conocen bien los mecanismos)



EL MECANISMO DE LA ENFERMEDAD

- Disminución de los fotorreceptores de la retina.
- Falta de desarrollo de la retina central (fóvea). Hipoplasia foveal.
- Curso anómalo de las fibras nerviosas que componen el nervio óptico. Hipoplasia papilar.
- Alteración en el desarrollo y la función de las estructuras neuronales en el sistema nervioso central que participan en el procesamiento y percepción visual.



11

¿Cuáles son las consecuencias?

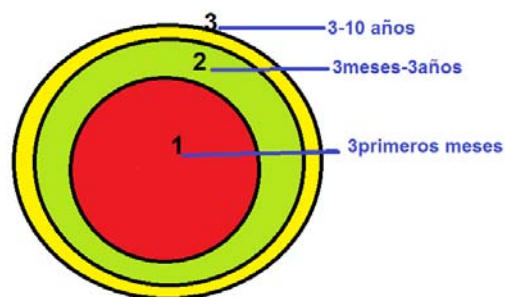
MECANISMO	AV	CAMPO VISUAL	Sentido cromático	Estereopsis
↓ Fotorreceptores	↓		Anomalía	
Curso anómalo fibras nerviosas		Predominio del CV monocular		↓

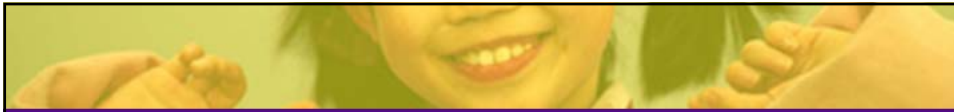
Base de las alteraciones de la motilidad ocular en el albinismo

DESARROLLO se define como la adquisición progresiva de funciones, destrezas y habilidades que van a permitirle al niño interactuar con su medio ambiente para adaptarse a él o modificarlo.

En este sentido se podría decir que la **VISIÓN** es una habilidad aprendida cuyo desarrollo estímulo-dependiente.

Periodos críticos de la maduración visual





Los movimientos oculares

Los movimientos oculares tienen como objetivo mantener una imagen clara y estable en la retina favoreciendo la fijación de la misma en el centro de la retina (fóvea).

15


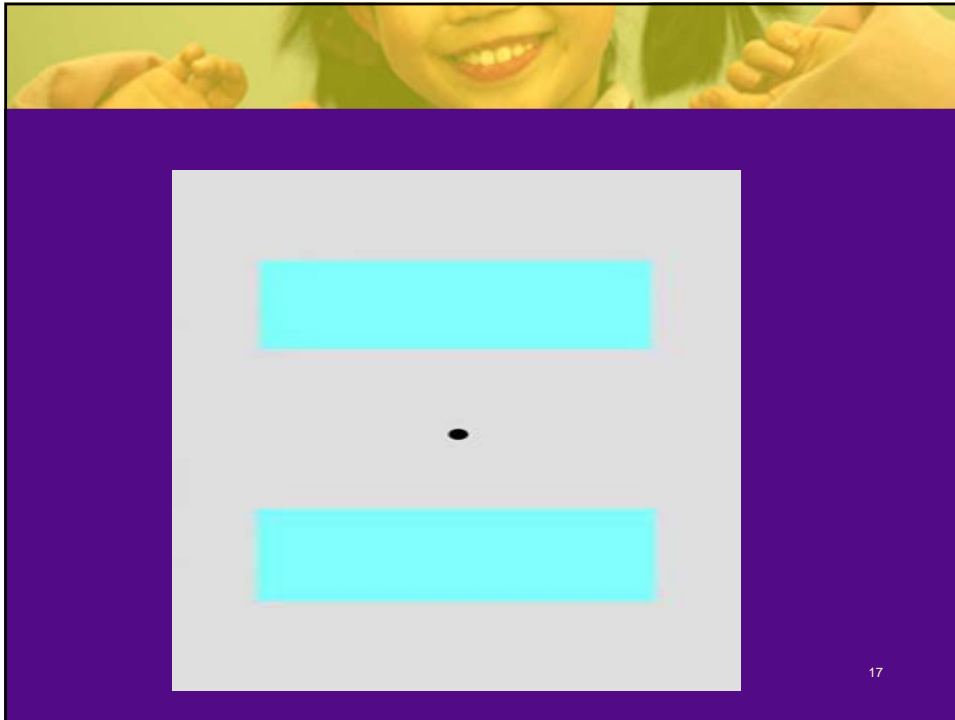


Los movimientos oculares

Durante la fijación visual los ojos ejecutan *movimientos clínicamente imperceptibles* unos son LENTOS en los que el ojo se aparta del objeto de fijación y sobre los que se añaden otros RÁPIDOS (microsacadas) que recentran la imagen.

Fenómeno de Troxler

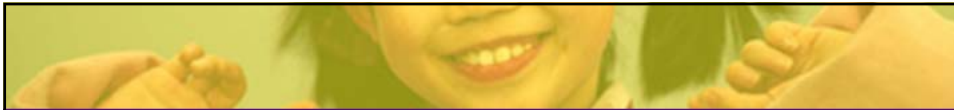
16



Los movimientos oculares

La fijación coordinada de cada mácula hace que los ojos estén centrados y que sus movimientos sean conjugados para adecuar la visión del individuo a su entorno en cada momento y según sus necesidades.

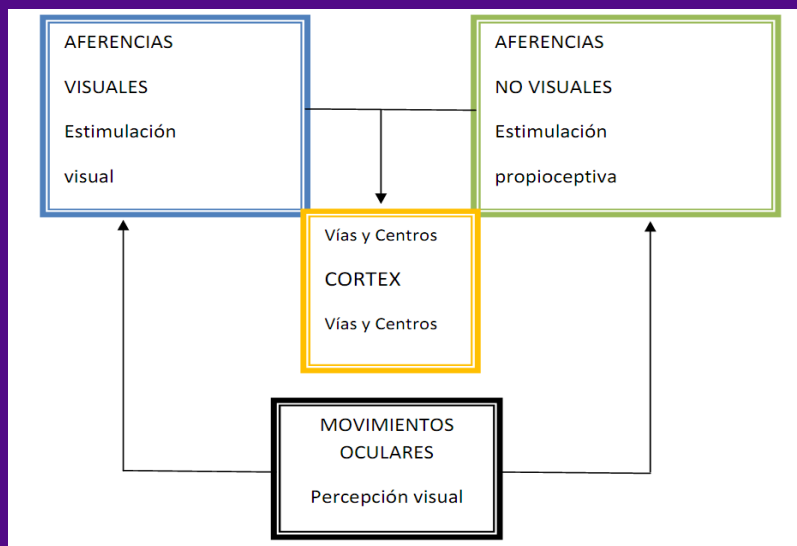
18



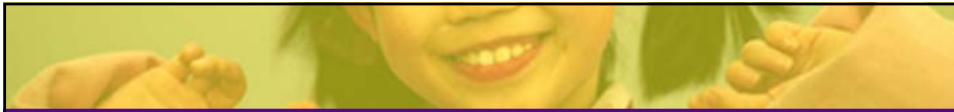
Los movimientos oculares

Se puede deducir que en el albinismo, según el grado de afectación que presenta la retina el nervio óptico la vía visual y la corteza cerebral, se podrán manifestar alteraciones del movimiento de los ojos, como el nistagmus y/o estrabismo porque no hay un estímulo adecuado para que se desarrolle una visión binocular normal.

19



20



Repercusiones que tienen estos trastornos de la motilidad ocular

- Disminución de la agudeza visual.
- Ambliopía (ojo vago) uni o bilateral.
- Estereopsis ausente o alterada.
- Lentitud en la detección y localización de objetos en el campo visual.
- Sensibilidad disminuida al contraste y los colores.
- Maduración visual retardada.
- Alteración de sicomotricidad.
- Dificultad en el aprendizaje.

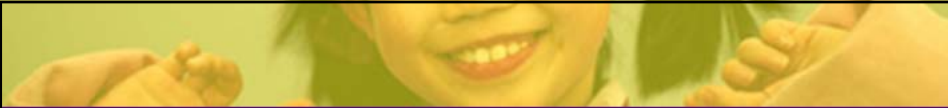
21



Los últimos estudios sobre el neurodesarrollo en los niños albinos muestran que a pesar de la deficiencia visual:

- En la escuela tiene un buen desempeño en las tareas de lectura y matemáticas.
- Las habilidades motoras finas y gruesas son generalmente normales.


22



¿Cómo evaluamos a estos niños?

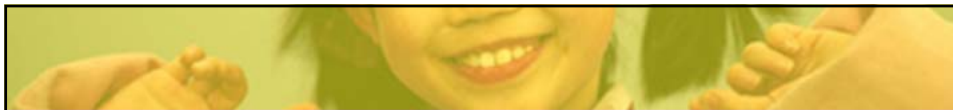
Se valora la agudeza visual mediante diferentes tests ,el movimiento de los ojos, se explora la parte anterior del ojo y la retina, además de un estudio de la refracción ocular.

23



EDAD(meses)	CV. Cadencia de adquisición de aptitudes visuales.
1	Es capaz de girar la cabeza ante una luz difusa. Parpadea cuando se le acerca un objeto. Realiza seguimientos breves horizontales, más tarde verticales
2	Ya posee fijación normal (se inicia al mes).Respuesta al rostro materno. Respuesta a estimulación cercana. Es capaz de seguir a una persona que se mueva a un metro. Mantiene contacto visual prolongado. Aparece la sonrisa social.(discriminación de gestos faciales)
3	Aparece la coordinación oculodigital. Respuesta a estimulación lejana,vuelve la cabeza para seguir un objeto.
4	Es capaz de mirar objetos en sus manos. Se puede valorar mejor el reflejo pupilar.
5	Tiende las manos hacia los objetos.
6	Coge los objetos colocados en una mesa y mira un tercero


24



¿Cómo tratamos a estos niños?

- 1. Visión mejor corregida con gafas o lentes de contacto.
- 2. Ayudas para la baja visión.

25



Tratamiento de los trastornos oculomotores asociados:

- Estrabismo. Reducir la desviación ocular por debajo de 8° (microestrabismo), disminuir el tortícolis, aumentar el campo de visión binocular.
- Nistagmus, no está claro el beneficio de la cirugía en casos sin tortícolis o estrabismos asociados.
- No se ha demostrado que la intervención precoz (mediante cirugía o toxina botulínica) sea beneficiosa en la mejoría de la visión en estos pacientes.

26

oftalmopediatríamacarena@yahoo.com



27

THANK YOU	Arigato	Efharisto	Gracias
Danke	Shukran	Thoinsks Moite	Merci
Mahalo	Grazie	Spasiba	Dankie