

CEFALEA COMO MANIFESTACIÓN DE RETINOSIS PIGMENTARIA E HIPERTENSIÓN INTRACRANEAL IDIOPÁTICA A PROPÓSITO DE UN CASO

HEADACHE AS A MANIFESTATION OF RETINITIS PIGMENTOSA AND IDIOPATHIC INTRACRANIAL HYPERTENSION. A CASE REPORT

Sánchez Mellado, Alberto¹; Alcaraz Clemente, Luis¹; Alfaro Juárez, Ana María¹

1. Departamento de Oftalmología, Hospital Universitario Virgen de las Nieves, Granada, España.

Recibido: 27/19/2021 | Revisado: 05/03/2022 | Aceptado: 29/11/2022

DOI:10.15568/am.2022.816.cc02

Actual Med.2022;107(816):121-124

Caso Clínico

RESUMEN

La Retinosis Pigmentaria (RP) y la Hipertensión Intracraneal Idiopática (HII) son dos patologías diferentes que pueden tener una forma de presentación muy similar, con cefalea y pérdida de visión. El diagnóstico diferencial de ambas es fundamental por su manejo y pronóstico distinto. Presentamos el caso de una mujer joven con cefalea de 2 años de evolución, pérdida visual y zumbido en la cabeza. En el fondo de ambos ojos destacan hallazgos típicos de RP (espículas óseas en retina media y adelgazamiento arteriolar) y de HII (edema de papila bilateral), aunque también descrito esto último en casos de RP. Tras estudio completo en Oftalmología y Neurología se llega al diagnóstico de sendas patologías, con mejoría sintomática y visual tras iniciar tratamiento para reducir la presión intracraneal. La coincidencia de ambas entidades es extremadamente infrecuente en un mismo paciente, se requiere un alto índice de sospecha por sus semejanzas clínicas y una colaboración multidisciplinaria para su diagnóstico.

Palabras clave:

Cefalea;
Hipertensión
Intracraneal Idiopática;
Papiledema;
Retinosis Pigmentaria.

ABSTRACT

Retinitis Pigmentosa (RP) and Idiopathic Intracranial Hypertension (IIH) are two different pathologies that can have a very similar presentation (headache and loss of vision). The differential diagnosis of both is essential due to their different management and prognosis. We present the case of a young woman with a 2-year history of headache, visual loss and buzzing in the head. In the fundus of both eyes, typical findings of RP (bone spicules in the middle retina and arteriolar thinning) and IIH (bilateral papilledema) stand out, although the latter is also described in cases of RP. After a complete study in Ophthalmology and Neurology, the diagnosis of both pathologies is reached, with symptomatic and visual improvement after starting treatment to reduce intracranial pressure. The coincidence of both entities is extremely infrequent in the same patient, a high index of suspicion is required due to their clinical similarities and a multidisciplinary collaboration for their diagnosis.

Keywords:

Headache;
Idiopathic Intracranial
Hypertension;
Papilledema;
Retinitis Pigmentosa.

INTRODUCCIÓN

La Retinosis pigmentaria (RP) es el nombre con el que se conoce a un grupo heterogéneo de distrofias hereditarias de la retina causantes de pérdida gradual de visión que actualmente no posee un tratamiento efectivo. Su forma no sindrómica afecta alrededor de 1/5.000 personas en todo el mundo, constituyendo la enfermedad hereditaria más común

de la retina (1). Existen una serie de mutaciones genéticas que producen una disfunción y pérdida progresiva de fotorreceptores, de predominio inicial en bastones pero que acaba dañando también a conos en fases más avanzadas. Por ello, los pacientes afectados suelen debutar con problemas de visión nocturna (nictalopía), reducción periférica del campo visual y acaban con visión de túnel o pérdida completa en estadios finales(2). La agudeza visual puede mantenerse normal hasta bien avanzada

Correspondencia

Alberto Sánchez Mellado

C/ Dr. Azpitarte, 4. Consultas Externas Oftalmología · 18012 Granada

E-mail: albertosanchezmellado@gmail.com

la enfermedad. Entre otros síntomas posibles se incluyen fopsias, parestesias, fenómenos visuales y cefaleas que fluctúan entre un día y otro (3). Estos síntomas también están descritos en la Hipertensión Intracraneal Idiopática (HII), entidad más frecuente en mujeres jóvenes con obesidad que se caracteriza por un aumento de la presión intracraneal (PIC) en ausencia de una causa.

El aumento de PIC, entre otras cosas, provoca una pérdida de función visual a través de la compresión por edema del nervio óptico (papiledema) que es irreversible si no se reduce la presión.

La similitud de síntomas entre ambas patologías, y la necesidad de un diagnóstico temprano que disminuya las secuelas, hace necesaria la discriminación entre ambas en un abordaje multidisciplinar entre Neurología y Oftalmología principalmente.

El objetivo de este caso clínico es dar a conocer la semiología clínica de ambas entidades así como la posibilidad de solapamiento que puede conllevar un retraso diagnóstico-terapéutico.

CASO CLÍNICO

Presentamos el caso de una mujer de 34 años de edad que acude a consultas externas de oftalmología derivada de Atención Primaria por lesión en párpado superior del ojo izquierdo de meses de evolución. Sin historia previa oftalmológica en la exploración con lámpara de hendidura se diagnostica de chalazión, llamando la atención la baja agudeza visual (AV) de la paciente (AV: ojo derecho (OD): 0.60 sin mejoría con estenopecico; ojo izquierdo (OI): 0.15 con estenopecica mejora a 0.30).

En el fondo de ojo se visualiza edema de papila bilateral, máculas de aspecto normal, atenuación vascular y pigmento espiculado en periferia media de la retina.

Ante los hallazgos se indaga en la anamnesis y refiere cefaleas occipitales de 2 años de evolución de características opresivas y pulsátiles que han ido empeorando los últimos meses. Estas aumentan con maniobras de valsalva conjuntamente con pérdidas transitorias de visión y sensación de zumbido en la cabeza.

Los síntomas los ha ido controlando con analgésicos en domicilio.

Antecedentes personales: HTA, hipertrigliceridemia, obesidad, hipotiroidismo, trombofilia genética (mutación factor XII), asma.

Tratamiento habitual: fenofibrato 160 mg/24h, olmesartán 40mg/24h, amlodipino 5mg/24h, hidroclorotiazida 12.5 mg/24h, levotiroxina 100 mcg/24h, No anticonceptivos orales. Respecto a las pruebas complementarias oftalmológicas, en la retinografía de campo amplio bilateral se constata la presencia de depósito pigmentario espiculado en retina media y adelgazamiento arteriolar (**Figura 1**). No hay signos de drusas en nervios ópticos en las imágenes de autofluorescencia. En la Tomografía de Coherencia Óptica (OCT) macular no se hayan alteraciones. En la OCT del nervio óptico se encuentra una elevación en la capa de fibras nerviosas bilateral (OD: 149 µm, OI: 123 µm) (**Figura 2**).

En la campimetría Vvisual (Campímetro Humphrey 24-2) (**Figura 3**) se aprecia la reducción perimétrica de todo el campo visual con preservación de isla de visión central (Visual Field Index (VFI) OD: 35%, OI: 31%. Hallazgo frecuente en fases avanzadas de RP.

Dados los hallazgos se comunica con Servicio de Neurología al que se deriva para estudio de papiledema. En él se incluye una tomografía computarizada (TC) craneal donde no se observan imágenes que sugieran lesiones estructurales, expansivas o hidrocefalia. Senos venosos permeables, silla turca vacía y prominencia de vainas de los nervios ópticos con dudosa eversión papilar. Se realiza una punción lumbar evacuadora con mejoría de la cefalea, obteniendo una medición de presión LCR: 42 cmH₂O.

La paciente se diagnostica finalmente de HII e inicia tratamiento con pauta ascendente de acetazolamida 250mg vía oral hasta llegar a 1 comprimido/8horas y recomendación de pérdida de peso.

Se solicita estudio en consulta de genética clínica para estudio de posibles mutaciones conocidas relacionadas con la RP y otras distrofias de la retina, así como asesoramiento genético. Se encuentra variante patogénica en el gen SLC24A1 y variantes de significado clínico incierto en el gen IFT172, ambas en heterocigosis, por lo que al tener un patrón de herencia autosómico recesivo se determina que el estudio no es concluyente.

En las revisiones posteriores al inicio del tratamiento la paciente presenta mejoría de la cefalea y agudeza visual, actualmente AV de 0.8 en ambos ojos, y disminución del edema de papila (OCT papilas, grosor capa de fibras nerviosas: OD: 121µm, OI: 123µm). La afectación del campo visual objetivada mediante campimetría visual 24.2 permanece estable.

Actualmente continúa seguimiento de la HII y de la RP en consultas de neurología y oftalmología, respectivamente.

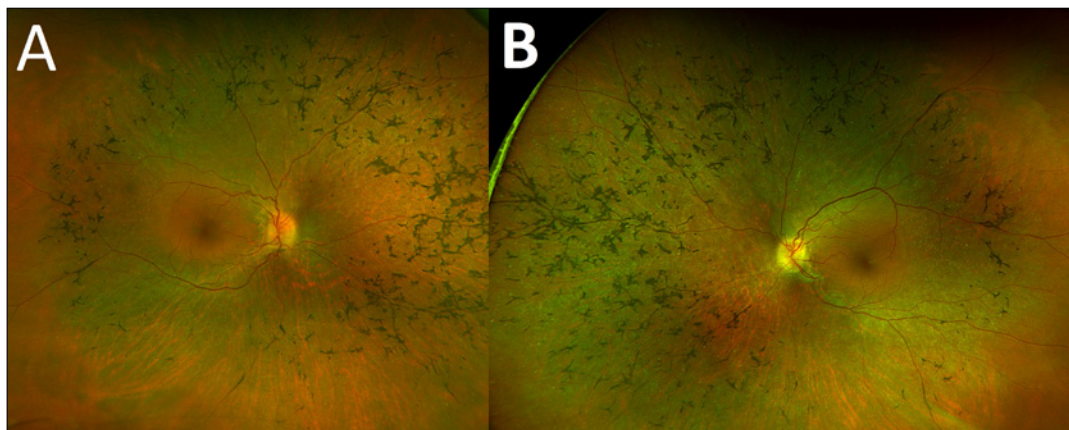


Figura 1. Retinografía de campo amplio OD (A) y OI (B) en la que se visualiza depósito pigmentario espiculado en retina media periférica y adelgazamiento arteriolar, hallazgos típicos en la RP.

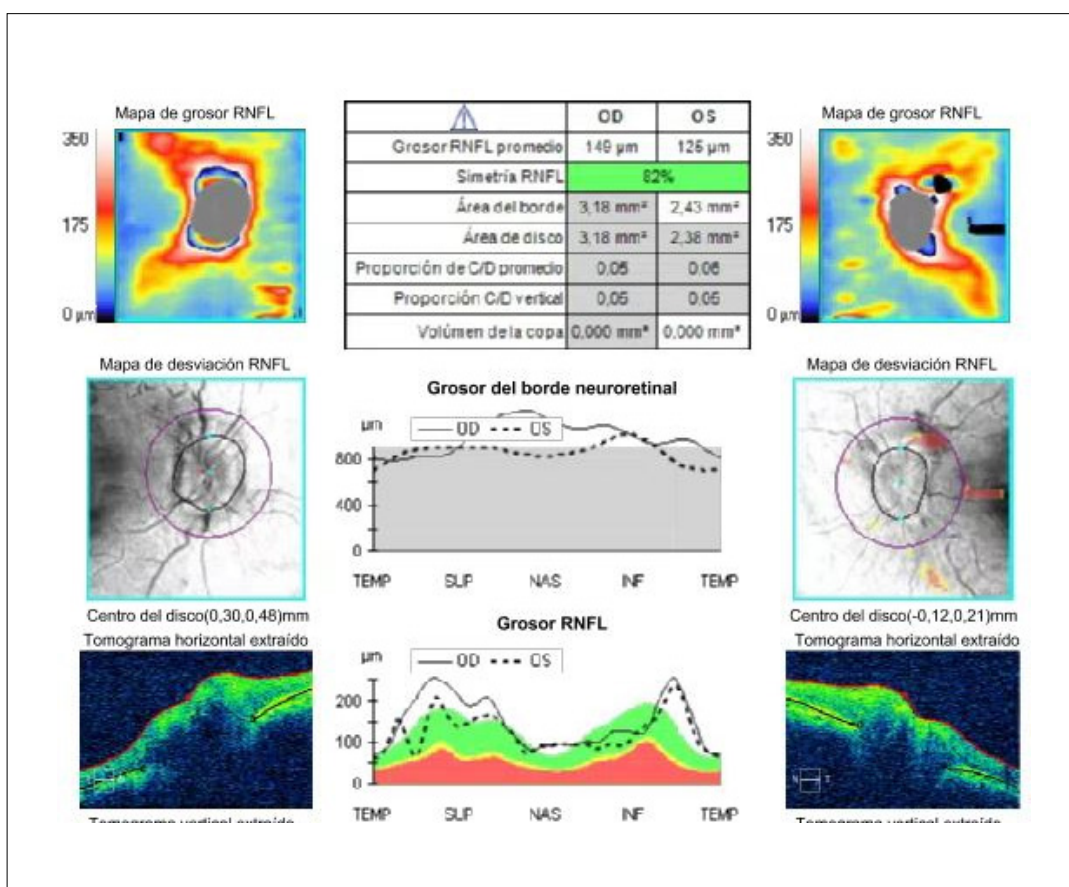


Figura 2. Tomografía Coherencia Óptica (OCT) de nervio óptico en la que se observa aumento del grosor de la capa de fibras nerviosas (RNFL) debido al edema. Grosor medio RNFL: OD: 149 µm, OI: 125 µm.

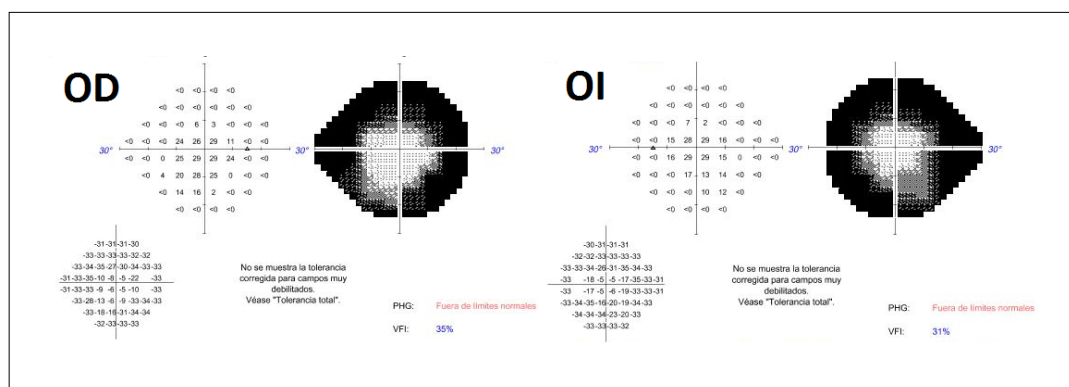


Figura 3. Campimetría visual Humphrey 24.2 en la que se muestra una reducción perimétrica de 360° en el campo visual de ambos ojos con preservación de isla de visión central, comúnmente conocido como visión en túnel o en cañón de escopeta.

DISCUSIÓN Y CONCLUSIÓN

La naturaleza insidiosa y progresiva de la RP hace que en las primeras etapas de la enfermedad en ocasiones los pacientes no lleguen a identificar sintomatología alguna, y como nuestro caso, se llegue al diagnóstico de forma casual en una exploración oftalmológica por otro motivo. La pérdida de visión nocturna y la reducción del campo visual les lleva a veces a ser considerados personas torpes sin darle la importancia que merece (4). La cefalea es un síntoma poco específico que se ha descrito en el 53,3% de pacientes con RP (5) y en el 93% de los pacientes con HII en el momento del diagnóstico, siendo en estos últimos el síntoma inicial principal (6). Aunque clásicamente se habla como características de la cefalea en la HII la localización occipital, pulsátil y el empeoramiento tras un periodo en decúbito, lo cierto es que existe una amplia heterogeneidad de presentación y puede imitar una cefalea primaria (7). La presencia de tinnitus que describía nuestra paciente como una sensación de zumbido o silbido en la cabeza, es otro de los síntomas frecuentes en la HII hasta en el 58% de los casos, pero que también se ha descrito entorno al 31% de pacientes con RP (8). El mimetismo a la hora de presentación, junto sintomatología de carácter neurológico como fenómenos de oscurecimiento o pérdidas transitorias visuales, fotopsias, parestesias, entre otros, hacen de la RP una enfermedad en ocasiones difícil de distinguir de otras enfermedades neurológicas como la HII (9). Por ello, se requiere un alto índice de sospecha de ambas patologías y una colaboración directa entre especialistas en Neurología y Oftalmología para discernir ambas patologías con tan diferente abordaje terapéutico y pronóstico.

CONFLICTO DE INTERESES

Los autores/as de este artículo declaran no tener ningún tipo de conflicto de intereses respecto a lo expuesto en el presente trabajo.

FUENTES DE FINANCIACIÓN

Ninguna.

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- O'Neal TB, Luther EE. Retinitis Pigmentosa. StatPearls. StatPearls Publishing; 2021.
- Retinitis Pigmentosa - EyeWiki [Internet]. [cited 2021 Apr 26]. Available from: https://eyewiki.aao.org/Retinitis_Pigmentosa#cite_note-three-3
- Hamel C. Retinitis pigmentosa. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2006;1(1):40. DOI: 10.1186/1750-1172-1-40
- Retinitis pigmentosa: Clinical presentation and diagnosis - UpToDate [Internet]. [cited 2021 Sep 1]. Available from: <https://www.uptodate.com/contents/retinitis-pigmentosa-clinical-presentation-and-diagnosis#H2>
- Heckenlively JR, Yoser SL, Friedman LH, Oversier JJ. Clinical Findings and Common Symptoms in Retinitis Pigmentosa. American Journal of Ophthalmology. 1988 May 1;105(5):504-11. DOI: 10.1016/0002-9394(88)90242-5
- Dezhagah H. High Intracranial Pressure and Retinitis Pigmentosa. International Journal of Ophthalmology and Clinical Research. 2020 Dec 31;7(4). DOI: 10.23937/2378-346X/1410123
- González Hernández A, Fabre-Pi O, Díaz-Nicolás S, López-Fernández JC, López-Veloso C, Jiménez-Mateos A. Headache in idiopathic intracranial hypertension. Revista de Neurología. 2009 Jul 1;49(1):17-20. DOI: 10.33588/rn.4901.2008558
- Iwasaki S, Maruyama Y, Hotta Y, Hashimoto Y, Nagura M. Survey in to the prevalence of hearing loss in patients diagnosed with retinitis pigmentosa. International ophthalmology. 2004 Oct 1;25(5-6):277-82. DOI: 10.1007/s10792-005-2035-y
- Heidemann DG, Beck RW. Retinitis pigmentosa. A mimic of neurologic disease. Survey of Ophthalmology. 1987 Jul 1;32(1):45-51. DOI: 10.1016/0039-6257(87)90073-7

Si desea citar nuestro artículo:

Sánchez Mellado A, Alcaraz Clemente L, Alfaro Juárez AM. Cefalea como manifestación de Retinosis Pigmentaria e Hipertensión Intracraneal Idiopática a propósito de un caso. Actual Med.2022;107(816):121-124. DOI:10.15568/am.2022.816.cc02