

**UNIVERSIDAD DE CIENCIAS MÉDICAS
“DR. SERAFÍN RUIZ DE ZÁRATE RUIZ”
FACULTAD DE ESTOMATOLOGÍA
SANTA CLARA, VILLA CLARA**

Artículo Original

TÍTULO: Manifestaciones bucofaciales con fin predictivo en pacientes con retinosis pigmentaria.

AUTORES: MSc. Dra. Araelis R. Ruiz Hernández¹, Dr. Wilian Portal Fernández², Dr. Jorge Fernández García³, MSc. Dra. Geysa M. Choy Martínez⁴ y Dr. Raúl Rivera Truy⁵

1. Especialista de I Grado en Cirugía Maxilofacial y de II Grado en Estomatología General Integral, Máster en Salud Pública. Profesora Auxiliar. Facultad de Estomatología. UCM-VC. e-mail: raelish@iscm.vcl.sld.cu

2. Especialista de I Grado en Cirugía Maxilofacial. Instructor. Facultad de Estomatología. UCM-VC.

3. Especialista de II Grado en Farmacología y Alergia. Profesor Auxiliar. Facultad de Estomatología. UCM-VC. e-mail: jorgefg@iscm.vcl.sld.cu

4. Especialista de I Grado en Estomatología General Integral. Instructor. Máster en Salud Pública. Facultad de Estomatología. UCM-VC. e-mail: geysachoy@gmail.com

5. Especialista de I Grado en Cirugía Maxilofacial. Instructor. Facultad de Estomatología. UCM-VC. e-mail: Rault2766@yahoo.es

RESUMEN

Introducción La retinosis pigmentaria es una rara enfermedad ocular, de carácter progresivo y hereditario; su marcha crónica y progresiva conduce al deterioro de la visión periférica y luego central. En nuestro país, se han realizado grandes esfuerzos dirigidos a precisar la causa y formas de tratamiento de la enfermedad.

Objetivos: Determinar la coexistencia de alteraciones bucofaciales en pacientes afectados por retinosis pigmentaria, caracterizar anatómicamente las variaciones presentes en la bucofaringe y las regiones adyacentes, así como evidenciar la presencia de alteraciones bucofaciales medibles o cuantificables en estos pacientes.

Métodos: La investigación es considerada un estudio prospectivo no experimental, y se realizó en el Centro de Retinosis Pigmentaria desde 1997 hasta la fecha. La muestra estuvo constituida por 163 pacientes con diagnóstico de retinosis pigmentaria que coincidentemente fueron admitidos en esta fecha en el grupo, e igual número para el grupo control. Se les practicó un interrogatorio y examen físico intra- y extrabucal. Se aplicaron el análisis discriminante, la regresión logística y la técnica de segmentación de CHAID, complementadas con tablas de contingencia que ayudaron a evaluar los resultados.

Resultados: Se pudo realizar una buena clasificación extra- e intrabucal; aparecieron con mayor frecuencia alteraciones del tercio superior, lengua de pájaro, presencia de hipertelorismo y paladar rectangular. Los pacientes con la variante típica de la retinosis pigmentaria presentaron un mayor número de alteraciones.

Recomendaciones: Profundizar en el estudio, marcar el componente genético y hacerlo extensivo a los demás centros de estudio de dichas enfermedades.

Descriptores DeCS: Retinosis Pigmentaria, manifestaciones Orofaciales, Patrón hereditario.

Introducción

La retinosis pigmentaria es una rara enfermedad ocular, de carácter progresivo y hereditario, de la cual se tiene las primeras descripciones a través de Von Trig en el año 1953.¹⁻³

Como fruto de la muy útil inspección clínica, el Dr. Gerardo Álvarez Álvarez se percata de la presencia de alteraciones intrabucales, como un paladar blando en forma de casa de campaña, dado por una profundidad excesiva del paladar duro y una inserción anterior de los pliegues palatogloso, que en ocasiones limita la movilidad de una lengua larga y estrecha (lengua de pájaro).⁵⁻⁷

En el presente estudio nos propusimos determinar la coexistencia de alteraciones bucofaciales en pacientes afectados por retinosis pigmentaria, así como caracterizar anátomo-descriptivamente las variaciones presentes en bucofaringe y regiones adyacentes, evidenciar la presencia de alteraciones bucofaciales medibles o cuantificables en pacientes con retinosis pigmentaria y correlacionar la magnitud y frecuencia de las alteraciones con variantes de retinosis pigmentaria, patrón hereditario, estadio evolutivo, y comienzo de la enfermedad.

Material y Método

Es considerada una investigación prospectiva no experimental que se realizó en el Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria de Villa Clara, Cuba, en el período comprendido desde 1997 hasta la fecha.

La muestra estuvo constituida por 163 pacientes con diagnóstico de retinosis pigmentaria que coincidentemente fueron admitidos en esta fecha para el grupo de estudio e igual número para el grupo control. A todos se les practicó un examen médico completo intra- y extrabucal.

Fueron consideradas diferentes variables para la tipificación de la enfermedad. Se aplicaron varios estadígrafos que se comentan en los resultados.

Resultados

Tabla 1 Clasificación de la retinosis pigmentaria. Estadio clínico, tipo de herencia y comienzo de la enfermedad. Centro de Retinosis. 2008.

Estadio clínico	PRECOZ			JUVENIL			TARDÍO			TOTAL
	AD	AR	ND	AD	AR	ND	AD	AR	ND	
I	7	12	8	5	12	2	8	2	8	64
II	4	1	5	4	1	4	2		5	26
III	2	6	4	3	4	4	1	1	2	27
IV	3	13	9	5	7			18	1	46
TOTAL	16	32	26	17	24	10	11	11	16	163

Fuente: Encuesta a pacientes con retinosis pigmentaria.

Tabla 2 Prevalencia de la retinosis según sexo. Centro Retinosis.2008.

SEXO	CASOS	POBLACIÓN	TASAS
MASCULINO	87	414035	2.10
FEMENINO	76	406766	1.87
TOTAL	163	820801	1.19

Fuente: Encuesta a pacientes con retinosis pigmentaria.

Tabla 3 Tipo facial acorde con la edad. Centro de Retinosis.2008.

GRUPO DE EDADES	LEPTO	MESO	EURI	TOTAL
0-4		2		2
5-14	7	4	1	12
15-29	33	7	8	48
30-44	25	9	5	39
45-59	28	2	3	33
60 y+	26	1	2	29
TOTAL	119	25	19	163

Fuente: Encuesta a pacientes con retinosis pigmentaria.

Tabla 4 Tipos de perfil según grupos etarios. Centro de Retinosis.2008.

GRUPOS DE EDADES	CONVEXO	RECTO	CONCAVO	TOTAL
0-4		2		2
5-14	5	3	1	9
15-29	16	17	15	48
30-44	21	12	6	39
45-59	27	5	4	36
60y +	19	2	8	29
TOTAL	88	41	34	163

Fuente: Encuesta a pacientes con retinosis pigmentaria.

Tabla 5 Distinción entre enfermos y sanos. Centro de Retinosis.2008.

Grupos reales	Grupos predichos por el análisis discriminante				
	Enfermos		Sanos		Totales de grupos
	Casos	% de fila	Casos	% de fila	
Enfermos	148	90.8%	15	9.2%	163
Sanos	11	6.7%	152	93.3%	163

Discusión

En la tabla 1 aparece la clasificación de la retinosis pigmentaria según su estadio clínico, es decir, el grado de avance de la enfermedad, el tipo de herencia –que puede ser autosómica dominante, autosómica recesiva, ligada al cromosoma o no definida– y el inicio de la enfermedad, que puede ser precoz, juvenil y tardío.^{2, 8, 9.}

Es evidente que predominan los estadios clínicos I y IV (el Chi cuadrado correspondiente es 23.90 con significación 0.000). En la tabla 2 se muestra un predominio significativo del sexo masculino (significación 0,389).

La tabla 3 muestra la relación del tipo facial con el color de la piel y el sexo.

En la tabla 4 se observa el tipo de perfil, según los grupos de edades, entre los enfermos, donde se encontró predominio del perfil convexo en 88 pacientes, y el recto y cóncavo entre estos últimos.^{10, 11.}

Los resultados más importantes es distinguir una alteración en el tercio superior.¹²

La tabla 5 muestra los resultados de la primera fase del análisis con la distinción del grupo de enfermos y sanos por técnicas de análisis discriminante.¹³⁻¹⁵

Así se puede apreciar que los pacientes afectados con RP se distinguen, en primer lugar, por los tercios faciales superior, inferior y medio. Con relación a las dimensiones del tercio superior, queremos reflexionar más adelante. La presencia de lengua de pájaro es otra alteración que distingue el grupo estudio, así como el predominio del tipo facial leptoprosopo, la tendencia a la cara alargada que estría justificada en estos pacientes, por la magnitud de los tercios faciales.^{16, 17, 18, 19, 20.}

Referencias bibliográficas

1. [Quiñones Varela IS, Mapolón Arcendor Y, Aguilar Garcia I, . Estrategias para equipos disciplinarios.RevHumMed\[serialon line\]2005 Ene Abr;\(1\)](#)
1. Gutiérrez Torres SM. Retinosis pigmentaria. Clasificación y Tratamiento. // [retinosis.org /olo /libro rp / l. htm](#). [consultado julio 2007].
2. Weleber RG, Gregory-Evans K. Retinitis pigmentosa and allied disorders. In: Ryan S.J. Editors. Elsevier Inc, Philadelphia. 2006.
3. Carpeta Metodológica de Atención Primaria de Salud y Medicina Familiar. MINSAP. Ciencias Médicas, Ciudad Habana. 1989.
4. Cuba es ya un ejemplo de país en desarrollo con un Envejecimiento importante. Disponible en: <http://www.sld.cu/sitios/gericuba>. (Consultado mayo 2007).
5. Retinosis en Niños. Rev Cubana Pediatr v.80 n.2 C Habana abr.-jun. 2008
6. Valdés Martín S. Temas de Pediatría. La Habana: Edit Ciencias Médicas; 2006.

7. Gutiérrez Torres SM. Retinosis Pigmentaria. . 2004 [serie en Internet]. [Citado 12 julio 2006]. Disponible en:

<http://retinois.org/olo/libro/l.htm>
8. Sit AJ, Chipman M. Blindness registrations and socioeconomic factors in Canada. 2007. Disponible en:

<http://www.tandf.co.uk/journals/titles/09286586.asp>
9. MINSAP. Cuba. Programa Nacional de Retinosis Pigmentaria. MINSAP; 2007.
10. Melamud A, Wang Q. Retinitis pigmentosa and allied disorders. Lowder CY, Traboulsi EI, editors. Philadelphia: Mosby Elsevier; 2006. p.461-7.
11. Estándares visuales. En: Vaughan D, Asbury T, Riordan-Eva P. Oftalmología general. México, DF: El Manual Moderno; 2004. p.487-90
12. Santiesteban Freixas R. Afecciones de la retina. En: Colectivo de autores editors Pediatría Tomo I. La Habana: Editorial Ciencias Médicas; 2006
13. Travieso Y, Posada A, Fariñas L, Meléndez M, Martínez Z, c M. Sustancias neurotróficas en la retinosis . Rev Cubana Invest Biomed. 2005; 24(2):68-75.
14. Situación de salud en Cuba. Indicadores Básicos del MINSAP. 2006.
15. Traboulsi EI. A compendium of inherited disorders and the eye. New York: Oxford University Press; 2006. p.234.
16. Hollyfield JG, Anderson RE, LaVail MM. Retinal degenerative diseases. New York: Springer; 2006. Pp.557-559.

17. Melamud A.,Zegarra H, et al. Mapping a new genetic locus for X linked Retinitis Pigmentosa to Xq28. Journal of Med Genetics. 2006 Jun;43(6):27-9.
18. La Retinosis Pigmentaria en España. Ed. 2007 [serie en Internet]. Disponible en:

<http://www.retinosis.org>
19. Wang DY, Chan WM. Gene mutations in retinitis pigmentosa.. Clin Chim Acta. 2005 Jan; 351(1-2):5-16.