

Trabajo original

Facultad de Ciencias Médicas “Mariana Grajales”

Estudio de una familia de la Policlínica “Máximo Gómez” donde tres miembros padecen enfermedad de Stargardt.

A Study of a Family with Stargardt`s Disease. Máximo Gómez. Polyclinic. Holguín.2006.

Luís Borrego Díaz ⁽¹⁾, Elena Díaz Santos ⁽²⁾, Marlen Orges Ramírez ⁽³⁾, Kariné González Sapsin ⁽⁴⁾

1. Especialista de Primer Grado en MGI. Máster en Urgencias médicas. Profesor Instructor. Policlínica Docente “Máximo Gómez”. Holguín.
2. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Máster en Enfermedades Infecciosas. Profesor Instructor. Centro Provincial de Retinosis Pigmentaria-Holguín.
3. Especialista de Primer Grado en Oftalmología. Profesor Asistente. Hospital Doc. “V.I.Lenin”. Holguín.
4. Especialista de Primer Grado en MGI. Máster en Urgencias Médicas. Profesor Instructor. Policlínica Docente “Máximo Gómez”. Holguín.

RESUMEN

Se realizó un estudio descriptivo de una familia en la cual hay un miembro afectado con la enfermedad de Stargardt en el área de salud de la Policlínica “Máximo Gómez”, en la etapa comprendida noviembre 2004 a mayo 2006. Fueron examinados 14 familiares y 5 de ellos interconsultados con el grupo multidisciplinario del Centro de Retinosis Pigmentaria donde fueron diagnosticados dos enfermos más, de 8 y 12 años. El enfermo estuvo desvinculado de la consulta cuatro años y se logró su reincorporación. Se demostró una vez más la importancia que juega el médico de la familia en el diagnóstico precoz de las enfermedades, así como la vinculación estrecha entre atención secundaria y primaria en la labor de pesquisa de las enfermedades oculares.

Palabra clave: enfermedad de Stargardt, déficit visual, grupo multidisciplinario.

ABSTRACT

A descriptive study on Stargardt`s disease at M`aximo G`omez Polyclinic area from November 2004 and May 2006, due to the visual deficit that this illness produces was carried out . The study was done in a patient with this diagnosis. 14 relatives were examined and 5 of them were attended by the integrated multidisciplinary group at Retinitis Pigmentosa Center to confirm the diagnosis. The patient had been away from the consultation during 4 years. Two of them who were 8 and 12 years were diagnosed with this disease. The importance of the family

doctor in the early diagnosis of the diseases was also proved, as well as the close relation between primary care and secondary care for the study of new cases.

Key words: Stargart`s disease, visual deficit, multidisciplinary group.

INTRODUCCIÓN

La enfermedad de Stargardt es hereditaria autosómica recesiva ^{(1) (2) (3)}, que consiste en la afectación de la retina (afectación de los conos del polo posterior). Produce una disminución de la visión central (escotoma central), no se asocia a enfermedades generales ^{(4) (5) (6)}.

De conjunto con los especialistas del Centro de Retinosis hemos realizado varias investigaciones de pesquisa ^{(1) (3)}, lo que facilitó como Especialista de M.G.I. de la Policlínica “Máximo Gómez” identificar los problemas visuales de nuestra población. Como parte de la actividad investigativa que desarrollamos, nos motivó un joven con el diagnóstico de enfermedad de Stargardt, que su familia no había sido estudiada y no asistía a consulta desde hacía cuatro años, conociendo la repercusión que este hecho podría traer tanto para el joven, como para familiares, nos dedicamos a la tarea de realizar el estudio familiar para detectar si existían nuevos enfermos y brindarles el adecuado seguimiento.

MÉTODO

Se realizó un estudio descriptivo de una familia en la cual hay un miembro afectado con la enfermedad de Stargardt, en el área de salud de la Policlínica “Máximo Gómez” del municipio Holguín en la etapa comprendida de noviembre 2004 a mayo 2006, con la finalidad de hacer una pesquisa y diagnóstico precoz de nuevos enfermos, además de conocer el patrón genético-clínico del comportamiento de la enfermedad en esa familia.

Se examinaron 14 familiares, distribuidos en tres generaciones (árbol genealógico), a los que se les aplicó una encuesta, se le realizó examen oftalmológico completo, a los pacientes que presentaron disminución de la agudeza visual fueron explorados con la cartilla de Snellen, los posibles enfermos fueron enviados al C.R.P. donde se le realizaron el resto de los exámenes para confirmar diagnóstico.

RESULTADO Y DISCUSIÓN

Representamos la estrategia creada para el desarrollo del estudio lo que permitió llevar a cabo la investigación (gráfico 1). De los 14 pacientes examinados encontramos cinco posibles enfermos, con diagnóstico positivo de la enfermedad tres, de ellos dos niños en los cuales logramos un diagnóstico precoz, por todos es conocido lo invalidante que es esta afección ^{(1) (7) (8)}, la importancia que revierte para el enfermo y la sociedad su diagnóstico temprano, ya que nos permitió dar un seguimiento y tratamiento adecuado. El tercer paciente de 31 años de edad, se había desvinculado de la consulta desde hacía cuatro años, por lo que tenía un mayor deterioro de su visión (gráfico 2).

Representamos una ficha familiar (cuadro 1), donde aparecen distribuidos los pacientes por generaciones con una forma típica de presentación y con manifestaciones de la enfermedad por

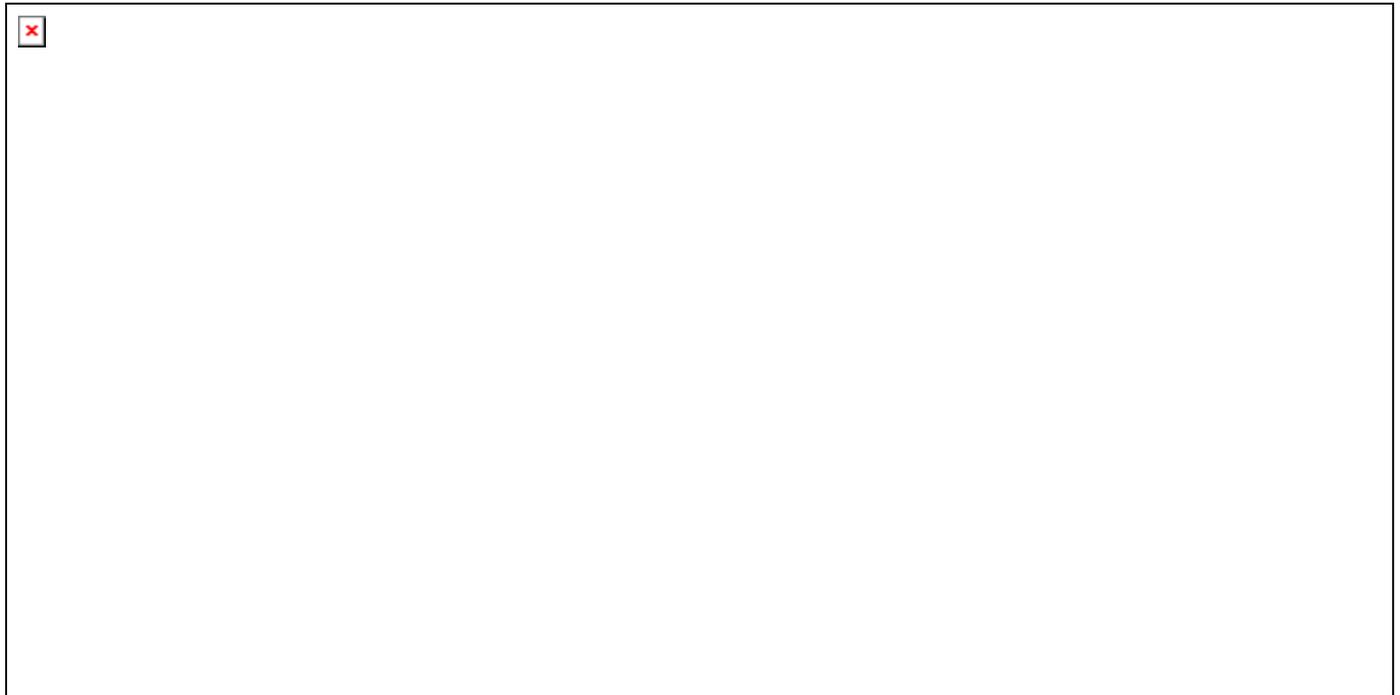
debajo de los diez años. En los tres pacientes fallecidos no fue posible recoger estos datos, al igual que en los dos enfermos referidos. La ficha familiar abarcó una serie de información importante en el análisis sobre el comportamiento de la enfermedad en la familia en estudio ^(3, 4, 8).

Al realizar este estudio evidenciamos ventajas (cuadro 2), pues pudimos definir el patrón de transmisión hereditaria, realizar la pesquisa de nuevos enfermos, el diagnóstico precoz en dos niños, así como su seguimiento. Además confeccionamos el árbol genealógico (gráfico 3), con su patrón de herencia autonómica recesiva. Todo esto fue posible por la vinculación estrecha entre atención primaria y secundaria.



Fuente: modelo de encuesta.

Gráfico 2



Fuente: modelo de encuesta.

Cuadro 1. Ficha familiar:

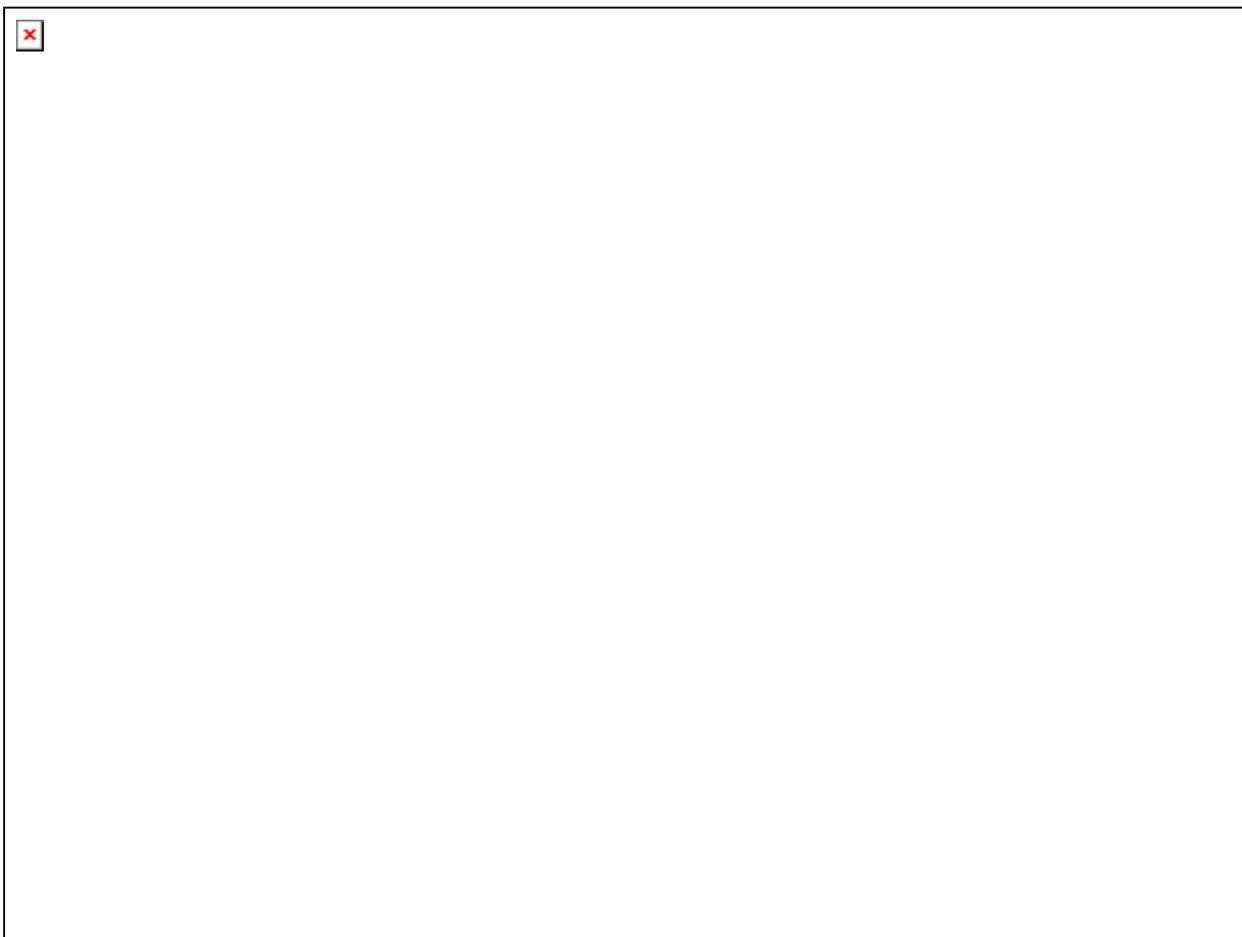
No Generacional	Nombre	Lugar de nacimiento	Año de nacido.	Color de la piel.	Edad de comienzo.	F Clínica.
I	ESC	C García.	1929	M	-----	-----
I	MSC	C García.	1930	M	-----	-----
I	CSC	C García	1938	M	-----	-----
III	RSC	C García	1963	B	18	Típica
III	SSB	Holguín	1988	M	10	Típica
III	RSB	Holguín	1993	M	8	Típica.
III	EST	Gibara	-----	M	-----	
III	LST	Gibara.	-----	M	-----	

Fuente: modelo de encuesta.

Cuadro 2. Definición del patrón de Herencia.

	No de pacientes diagnosticados.	Patrón de herencia.
Antes del estudio	1	No definido
Después del estudio.	3	Autosómica recesiva.

Fuente: modelo de encuesta.



Fuente: modelo de encuesta.

CONCLUSIONES

Logramos el diagnóstico precoz en dos miembros de la familia, así como la mejoría del estado de salud del enfermo. Reafirmamos una vez más la importancia que tiene la acción del médico de familia en el diagnóstico precoz de las enfermedades, así como la vinculación estrecha entre la atención primaria y secundaria.

BIBLIOGRAFÍA

1. Peláez Molina O. Retinosis Pigmentaria. Experiencia cubana. Editorial Científico-Técnica. Habana: 1987.
2. Muller R, Young I. Emery´s. Elements of Medical Genetics. 10th ed. Marban.2001
3. Díaz S E y col. Características Clínicas-Genéticas y Epidemiológicas de la Retinosis Pigmentaria en la Provincia de Holguín. IV Congreso Nacional de Genética Médica. Diciembre 2004. La Habana, Cuba 2004
4. Pérez G. RM .Caracterización Clínico Epidemiológica de la Retinosis Pigmentaria en la Provincia de las Tunas. [Tesis de doctorado]. Las Tunas; 2004.

5. Hamel, Ch. P, et al. Genetique molecular dis retinopathies pigmentaire. Itification dis mutation dis genes. J. Fe Opphtalmolol. 2000; 23 (10): 985-995.
6. Heredia Garcia C D. Retinitis Pigmentaria. General Review and Immunological Point of view. On Inst Barraquer 2003; 32:103-109.
7. Heredia García C D. Tratamiento Clínico-Quirúrgico de Afecciones vítreo Retinianas. Vectorizacion de antimflamatorios no esteroideo en Oftalmología [monografía]. Laboratorio Menarines, p. 83.
8. Mueller RYoung I. Emery's. Elements of Medical Geneties 1ae. . Marban; 2006.

Correspondencia: Dr. Luís Borrego Díaz. Calle 20 de mayo 2. Reparto Santiestebán. Holguín. Telef. 427997. Correo electrónico: borrego@crystal.hlg.sld.cu

[Indice Anterior Siguiente](#)