



LA SINERGIA ENTRE OFTALMOLOGÍA Y GENÉTICA PUEDE MEJORAR EL RENDIMIENTO DIAGNÓSTICO EN DHR

ES IMPRESCINDIBLE QUE LOS PACIENTES AFECTOS DE DISTROFIAS HEREDITARIAS DE LA RETINA (DHR) SEAN ATENDIDOS POR EQUIPOS MULTIDISCIPLINARES FORMADOS POR RETINÓLOGOS ESPECIALISTAS Y ASESORES GENÉTICOS O GENETISTAS.

Son responsables del 5 % de la ceguera en el mundo occidental y la principal causa en niños y adultos jóvenes. Las distrofias hereditarias de la retina (DHR) son un conjunto diverso de enfermedades caracterizadas por una degeneración progresiva de la retina. Se estima que su prevalencia es de una por cada 3.000 individuos, por lo que son consideradas enfermedades raras. Infradiagnosticadas durante décadas, han estado huérfanas de tratamiento hasta hace poco.

Estefanía Cobos Martín, oftalmóloga especialista en retina y coordinadora de la Unidad de Enfermedades Hereditarias de la Retina del Hospital Universitario de Bellvitge, señala que tienen una base genética, es decir, una alteración en un gen produce su desarrollo. Sin embargo, "son enfermedades muy heterogéneas tanto a nivel fenotípico como genético". Existen casi 300 genes relacionados, y, de ahí, la complejidad en su correcto diagnóstico y tratamiento.

Con todo, "realizar un correcto diagnóstico es fundamental". Para ello, son de suma importancia las consultas multidisciplinarias, en las que se hace un abordaje integral del paciente. "El diagnóstico genético se consigue en un 70-80 % de los casos, dado que aún existen limitaciones de las técnicas utilizadas y genes implicados aún por descubrir", indica.

Los síntomas pueden iniciarse en cualquier momento de la vida. Inicialmente, suelen ser leves y pueden pasar desapercibidos.

cibidos. Algunos niños afectados de retinosis pigmentaria que tienen dificultad en la visión nocturna y pérdida de campo visual periférico son catalogados de torpes por sus frecuentes tropiezos o, incluso, miedosos, porque no les gusta estar a oscuras. Los síntomas suelen progresar y hacerse más acentuados de manera lenta y progresiva. A nivel de la retina, a veces los signos observados pueden ser sutiles. Por todo ello, *“las DHR son enfermedades infradiagnosticadas en las fases iniciales y precisan de equipos especializados para su manejo”*.

En muchos casos, los pacientes pueden llevar tiempo sufriendo una sintomatología que les dificulta su día a día. *“Llegar a un diagnóstico les puede ayudar a enfrentar nuevas etapas y nuevos retos, pero con más información”*, justifica. Dado que se trata de enfermedades genéticas, el diagnóstico tiene importantes implicaciones para la familia: *“Conocer el tipo de herencia, el riesgo de padecer la enfermedad para familiares, el riesgo de transmisión o, incluso, la prevención de la transmisión”*.

En la unidad de oftalmología y genética comparten un tiempo y un espacio comunes para visitar a los pacientes y sus familiares. Asimismo, realizan comités en los que se discuten los casos complejos o genéticamente no resueltos. *“Gracias a esta sinergia, se puede mejorar el rendimiento diagnóstico”*, considera. A su juicio, la figura del asesor genético es muy importante para elaborar el árbol genealógico que les orienta sobre el tipo de herencia sospechada, para informar sobre el estudio genético y sobre los resultados de este, orientar a familiares que podrían ser portadores o afectados, y ofrecer asesoramiento reproductivo.

Mejor gestión de la enfermedad

Anna Esteve Garcia, asesora genética de la Unidad de Genética Clínica del Hospital Universitario de Bellvitge, está de acuerdo con que es crucial que oftalmólogos, genetistas y asesores genéticos trabajen coordinadamente para ofrecer un diagnóstico completo y un plan de tratamiento personalizado. Esta colaboración posibilita *“aprovechar al máximo los conocimientos y recursos especializados de ambas áreas, facilitando el desarrollo de protocolos para el diagnóstico y tratamiento de las DHR”*. Además, *“asegura que los pacientes tengan acceso a estudios genéticos avanzados y a asesoramiento genético, mejorando la gestión de la enfermedad a nivel personal y familiar”*.

Asevera que el diagnóstico genético es primordial para caracterizar correctamente las DHR. *“Suelen ser monogénicas, es decir, están causadas por alteraciones en un único gen. Para completar el diagnóstico de un paciente con DHR, es esencial realizar un estudio genético tras identificar correctamente su fenotipo”*, sostiene. Este diagnóstico permite identificar el gen alterado, comprender la herencia de la enfermedad y clasificarla en su tipo específico. Lo que ayuda a predecir la progresión y planificar un tratamiento adecuado.

Añade que, *“en algunos casos, el estudio genético posibilita que los pacientes reciban tratamientos dietéticos especiales o intervenciones tempranas para prevenir complicaciones”*. Del mismo modo, *“puede ofrecer la oportunidad de participar en ensayos clínicos y recibir terapias génicas, mejorando significativamente la calidad de vida de los pacientes”*.

Algunos de los genes más comúnmente asociados a las DHR incluyen el gen *ABCA4*, que está relacionado con una amplia variedad de DHR; el gen *RHO*, que se asocia con la retinitis pigmentaria (RP) de herencia autosómica dominante; el gen *USH2A*, vinculado, con herencia autosómica recesiva, al síndrome de Usher y a la RP; y el gen *RPGR*, que está relacionado con la RP ligada al cromosoma X. Esteve Garcia concluye que, aunque los análisis genéticos no siempre pueden cambiar el curso de la enfermedad, conocer el diagnóstico genético es esencial porque proporciona precisión diagnóstica, mejora el pronóstico y la planificación, y permite tomar decisiones informadas a nivel reproductivo y de posibles tratamientos.

Según **David Sánchez**, presidente de la Federación de Asociaciones de Distrofias Hereditarias de Retina de España (FARPE), *“padecer una DHR cambia tu vida por completo y lo hace de una forma muy cruel”*, pues es muy difícil vivir con una de estas condiciones. Primero está el impacto del diagnóstico. *“No sabes para dónde tirar”*, expresa. Segundo,

ESTEFANÍA COBOS: “LLEGAR A UN DIAGNÓSTICO PUEDE AYUDAR A LOS PACIENTES A ENFRENTAR NUEVAS ETAPAS Y NUEVOS RETOS, PERO CON MÁS INFORMACIÓN”

con la pérdida de visión progresiva, *“hay duelos continuos, como tener que dejar de conducir, de leer, usar bastón, no ver las caras, etc.”*. Hay un impacto psicológico muy fuerte, y la enfermedad afecta a todo el núcleo familiar.

Le preguntamos por las necesidades con las que van a consulta: *“Principalmente, el apoyo psicológico, pero también otras cosas como que te pongan en contacto con otras personas en tu misma situación, que te deriven a asociaciones donde te puedan entender, ayudar y guiar en todo el proceso”*. Para él, las pruebas genéticas son decisivas. Argumenta que *“saber qué defecto genético causa tu enfermedad puede ayudarte a participar en un ensayo clínico o recibir un tratamiento, pero también a evitar la transmisión de la enfermedad o saber cuál puede ser su pronóstico”*.

“Conocer la enfermedad que sufres te sirve para afrontarla, para tomar decisiones de vida y te permite estar preparado ante los desafíos que vendrán”, suscribe. Es transcendental que la familia esté informada, para poder desarrollar todos juntos habilidades que faciliten la convivencia. Por último, ratifica que la colaboración entre oftalmología y genética debería ser total en el SNS en lo que al abordaje de las DHR se refiere. *“No obstante, dista mucho de ello. La situación varía entre CC. AA., incluso entre áreas de atención”*, lamenta. *“En general, los oftalmólogos conocen que, junto al diagnóstico clínico, hay que realizar un diagnóstico y consejo genético, aunque no siempre somos derivados”*, expone. En cuanto a la Atención Primaria, *“el desconocimiento es mayor y, por tanto, es más difícil que te deriven si no lo hizo el oftalmólogo”*. En resumen, *“hay que abogar por la aprobación de la especialidad de genética clínica y por dar formación a los profesionales para evitar retrasos o la ausencia del estudio genético”*. +